



Università degli Studi di Cagliari  
Facoltà di MM.FF.NN

## Corso di Laurea triennale in Biotecnologie Industriali

<b>Genetica</b>	<b>CFU</b>	5 + 3
	<b>SSD</b>	BIO/18
<b>Docente</b>	Annalisa Marchi	
<b>Indirizzo ufficio</b>	Dip. Biologia Sperimentale (Sez. Genetica) , Viale Poetto 1, CA	
<b>Tel.</b>	070 6758056	
<b>Fax.</b>	070 6758°45	
<b>E-mail</b>	marchi@unica.it	
<b>Orario di ricevimento</b>	Giovedì ore 9:30-13:30 o su appuntamento	

### Obiettivi Formativi del corso

<b>Conoscenze</b>	Meccanismi della trasmissione ereditaria e della ricombinazione genica, relazioni esistenti tra genotipo e fenotipo, meccanismi di controllo della espressione genica negli eucarioti, e basi molecolari della variabilità genetica.
<b>Capacità</b>	Capacità di determinare le modalità di eredità dei caratteri attraverso l'analisi di alberi genealogici ed incroci programmati, interpretazione dei dati sperimentali e valutazioni predittive. Competenze teorico-pratiche su alcune metodologie per la manipolazione e l'analisi del DNA e dei suoi polimorfismi.
<b>Comportamenti</b>	Il corso prevede di stimolare il lavoro sia di gruppo sia autonomo e sviluppare le capacità critiche nell'affrontare problematiche scientifiche.
<b>Conoscenze richieste</b>	Buona conoscenza della struttura e fisiologia cellulare, dei meccanismi di base della riproduzione (mitosi e meiosi), e delle caratteristiche molecolari del materiale genetico.

### Programma

- **Le basi molecolari della eredità.** Caratteristiche fondamentali del materiale genetico. Correlazione tra struttura e funzioni biologiche del DNA. Correlazione tra geni e polipeptidi. Concetto di gene e di genoma.
- **Caratteristiche generali della organizzazione del genoma e della riproduzione negli eucarioti.** Cromatina e struttura nucleosomica. Il cariotipo: caratteristiche e metodi di studio.
- **Genetica mendeliana.** Genotipo e fenotipo. I metodi dell'analisi mendeliana. La segregazione e l'assortimento indipendente dei geni. Il reincrocio. Correlazione tra leggi di Mendel e meiosi. Calcoli probabilistici e test del chi quadro nell'analisi genetica. Eredità legata al sesso. Analisi degli alberi genealogici. Rapporti mendeliani modificati: semidominanza e codominanza; geni letali; interazioni geniche. Allelia multipla. Penetranza ed espressività. Eredità poligenica.
- **Concatenazione, ricombinazione e mappatura genica negli eucarioti.** Concatenazione totale e parziale dei geni. Ricombinazione e crossing over. Mappe di concatenazione genica per ricombinazione. Incrocio a due e tre fattori. Doppi scambi e interferenza. Mappatura genica mediante analisi delle tetradi. Marcatori molecolari.
- **Variazione del materiale genetico: le mutazioni.** Mutazioni geniche. Mutazioni cromosomiche di struttura: deficienze e duplicazioni; inversioni; traslocazioni. Mutazioni cromosomiche di numero: aneuploidie e poliploidie. Mutazioni somatiche e germinali.

- **Trasposizione ed elementi trasponibili.** Elementi trasponibili nei batteri: sequenze IS e trasposoni. Elementi mobili negli eucarioti. Conseguenze genetiche della trasposizione.

**Eredità extranucleare. Modalità di trasmissione dell' eredità extranucleare.** Esempi di eredità extranucleare. Eredità materna ed effetto materno.

**Regolazione dell'espressione genica negli eucarioti.** Livelli di controllo. Regolazione genica nello sviluppo e differenziamento.

**Genetica di popolazione.** Analisi della struttura genetica di una popolazione: frequenze alleliche e genotipiche. Stima della variabilità genetica: eterozigosità, loci polimorfi. La legge di Hardy-Weinberg per loci autosomici e X-linked e sua applicazione. Variazione della struttura genetica delle popolazioni: mutazione, migrazione, deriva genetica, selezione naturale.

**Programma delle esercitazioni:**

- **Analisi di restrizione del DNA:** digestione del DNA del batteriofago  $\lambda$  con diversi enzimi di restrizione, separazione elettroforetica dei frammenti di DNA su gel d'agarosio, e determinazione delle dimensioni dei frammenti.

- Costruzione di mappe di restrizione con digestioni multiple: simulazione al computer.

- **Analisi dei polimorfismi dei frammenti di restrizione (RFLP):** digestione di DNA genomico con enzimi di restrizione, separazione su gel d'agarosio, trasferimento su membrana (Southern blot) e ibridazione con sonda marcata (con sistema non radioattivo), rivelazione della sonda ibridata, autoradiografia.

- **Utilizzo di marcatori molecolari nel fingerprinting del DNA:** amplificazione da campioni di DNA genomico di marcatori molecolari mediante PCR, separazione degli amplificati su gel d'agarosio, determinazione del genotipo di ciascun campione e delle relazioni di ereditarietà esistenti tra gli individui esaminati.

### Testi consigliati

Russel P.J. 2004. *iGenetica Fondamenti*, EDISES.

Klug e Cummings, 2007. *Concetti di Genetica*. Pearson Prentice Hall.

Russel P.J., 2007. *iGenetica*. EdISES

Griffiths A.J.F. et al., 2006. *Genetica. Principi di analisi formale*. Zanichelli

Hartwell L.H. et al., 2005. *Genetica. Dai geni ai genomi*. McGraw-Hill

### Modalità di verifica/esame (spuntare le modalità di esame)

- Prove di verifica intermedie
- Esame scritto
- Esame orale
- Prova di laboratorio

#### Descrizione

Tre prove di verifica con domande a risposta aperta durante il corso e colloquio orale alla fine del corso. Negli altri periodi, la verifica dell'apprendimento prevede lo svolgimento di un esercizio scritto e un esame orale.

#### Modalità iscrizione esame

Entro tre giorni della data d'esame, lo studente deve indicare nome e cognome e n° di matricola sui fogli di iscrizione presenti in bacheca presso la Sezione di Genetica del dipartimento di Dipartimento di Biologia. Sperimentale, Viale Poetto 1, Cagliari o presso il Consorzio UNO di Oristano.

### Potenziali fattori di rischio per le attività di laboratorio

#### RISCHI DI NATURA INFORTUNISTICA

-Rottura della vetreria (cilindri, beute e becker) durante l'utilizzo.

-Rottura accidentale di contenitori con fuoriuscita di materiale potenzialmente tossico o irritante per contatto o inalazione .

## **RISCHI IGIENICO-AMBIENTALI**

Agenti chimici

-Agenti allergizzanti: lattice di gomma presente nei guanti

-Sostanze chimiche utilizzate per alcuni esperienze di laboratorio (elettroforesi e colorazioni). Le sostanze chimiche e sostanze tossiche per inalazione sono utilizzate sotto cappa. I pericoli sono rappresentati dalla caduta accidentale nel trasporto dall'armadio al piano di lavoro o dall'eventuale carenza nell'utilizzo di dispositivi di protezione individuale (DPI)

Agenti fisici

Raggi *UV* qualora non vengano utilizzati sistemi gli occhiali protettivi e DPI durante l'utilizzo del Transilluminatore

## **INFORMAZIONE**

Sarà cura del docente fornire agli studenti tutte le informazioni sui rischi per la salute, che può comportare l'esposizione agli agenti chimici e fisici utilizzati nelle esperienze (Manuali delle esercitazioni).