



### METODOLOGIE GENETICO - MOLECOLARI

<b>Anno immatricolazione</b>	2021/2022
<b>Anno offerta</b>	2021/2022
<b>Normativa</b>	DM270
<b>SSD</b>	BIO/18 (GENETICA)
<b>Dipartimento</b>	DIPARTIMENTO DI BIOLOGIA E BIOTECNOLOGIE "LAZZARO SPALLANZANI"
<b>Corso di studio</b>	BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA
<b>Curriculum</b>	Bioanalisi
<b>Anno di corso</b>	1°
<b>Periodo didattico</b>	Secondo Semestre (01/03/2022 - 14/06/2022)
<b>Crediti</b>	6
<b>Ore</b>	48 ore di attività frontale
<b>Lingua insegnamento</b>	
<b>Tipo esame</b>	ORALE
<b>Docente</b>	ACHILLI ALESSANDRO (titolare) - 6 CFU
<b>Prerequisiti</b>	Gli studenti devono aver acquisito i contenuti della Genetica classica e della Biologia Molecolare, che saranno indispensabili per meglio capire come studiare le caratteristiche molecolari, filogenetiche e funzionali del DNA.
<b>Obiettivi formativi</b>	<p>Il corso sarà incentrato sui recenti progressi nella genetica molecolare e la sua applicazione nell'analisi di genomi nucleari e citoplasmatici. Nella prima parte saranno esaminate le tecniche genetiche e molecolari che consentono lo studio, la caratterizzazione molecolare e l'annotazione di interi genomi, con finalità soprattutto biomediche e biotecnologiche. Nella seconda parte si parlerà di filogenesi molecolare (analizzando in particolare il DNA mitocondriale umano, oggetto dell'esercitazione di laboratorio), che ha come obiettivo la costruzione di alberi filogenetici in grado di ricostruire i rapporti evolutivi tra gli organismi, con applicazioni</p>

nel campo della genetica medica, forense e di popolazione. Al termine del corso gli studenti dovranno saper applicare una metodologia scientifica per risolvere problemi di genetica molecolare, nonché saper partecipare alla discussione di gruppo su un argomento di ricerca.

#### Programma e contenuti

Introduzione alla genomica. Genomi, trascrittomi e proteomi. Origine ed evoluzione dei genomi. Cariotipo, ploidia e aneuploidie. Il genoma procariotico e il trasferimento genico laterale. L'eredità citoplasmatica e le particolarità genetiche e molecolari dei genomi degli organuli citoplasmatici. Il genoma mitocondriale umano come esempio di mitogenoma.

Studiare il DNA. Enzimi per la manipolazione del DNA: DNA polimerasi, nucleasi, ligasi. Metodi per l'estrazione e la quantificazione degli acidi nucleici. Amplificazione PCR e analisi RFLP. Metodi di studio della variabilità molecolare dell'mtDNA umano: Cibridi e patologie mitocondriali; dall'analisi degli RFLP al sequenziamento dell'intero genoma.

Il sequenziamento del DNA: metodo classico automatizzato. Il sequenziamento tradizionale dei genomi tramite approccio gerarchico e shotgun. Librerie geniche e metodi di clonaggio. Il sequenziamento del DNA di nuova generazione (NGS): sequenziamento illumina su sequenziatore HiSeq/MySeq e sequenziamento Ion Torrent.

Marcatori molecolari: classificazione (Microsatelliti e SNP) e metodi di analisi (Chip per analisi Genome-Wide).

Metodi di caratterizzazione delle sequenze genomiche. Individuazione degli open reading frame (ORF). Annotazione genica negli eucarioti. Metodi sperimentali per la localizzazione dei geni. Analisi della funzione di un gene: analisi al computer e assegnazione sperimentale. Forward genetics e reverse genetics: esempio di caratterizzazione del gene ATM.

#### Metodi didattici

Lezioni frontali ed esercitazioni in laboratorio.

#### Testi di riferimento

BIOTECNOLOGIE MOLECOLARI (Principi e tecniche) Seconda edizione (Brown TA – Zanichelli).  
Genomi 4 (Brown TA – Edises).

La studio e la conoscenza delle diapositive delle lezioni sono fondamentali per il superamento dell'esame.

#### Modalità verifica apprendimento

Prova orale che consiste in un colloquio sugli argomenti trattati durante le lezioni frontali e sulle attività di laboratorio.

#### Altre informazioni

Per ulteriori informazioni:  
[alessandro.achilli@unipv.it](mailto:alessandro.achilli@unipv.it)

#### Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile

È da sottolineare che alcuni degli argomenti trattati sono in linea con l'Agenda 2030 dell'ONU per uno sviluppo sostenibile, in particolare con l'obiettivo 15 - Vita sulla Terra / Fermare la perdita di diversità biologica.

