



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2021/2022

GENETICA (COGNOMI L-Z)	
Anno immatricolazione	2021/2022
Anno offerta	2021/2022
Normativa	DM270
SSD	BIO/18 (GENETICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI BIOLOGIA E BIOTECNOLOGIE "LAZZARO SPALLANZANI"
Corso di studio	BIOTECNOLOGIE
Curriculum	PERCORSO COMUNE
Anno di corso	1°
Periodo didattico	Secondo Semestre (01/03/2022 - 14/06/2022)
Crediti	9
Ore	72 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	ITALIANO
Tipo esame	SCRITTO E ORALE CONGIUNTI
Docente	FERRETTI LUCA - 4 CFU TORRONI ANTONIO - 5 CFU
Prerequisiti	Nozioni di biologia della cellula animale e vegetale e conoscenze base di chimica e matematica.
Obiettivi formativi	L'obiettivo formativo di questo corso è quello di fornire un adeguato livello di conoscenza delle caratteristiche del materiale genetico e delle modalità di trasmissione ed espressione dei caratteri ereditari, a livello di cellule, individui e popolazioni, in procarioti e in eucarioti. Al termine del corso ci si attende che lo studente sia in grado di (a) comprendere, valutare e comunicare conoscenze e nozioni di base della Genetica e (2) svolgere in prima persona analisi genetico-molecolari tipicamente condotte nei laboratori di ricerca.
Programma e contenuti	Gli esperimenti di Mendel. Regole di calcolo della probabilità. Teoria del campionamento. Test del chi-quadro. La spiegazione biologica della

"Dominanza" e della "Recessività". Mitosi e Meiosi. Alberi genealogici. Consanguineità e autofecondazione. Penetranza ed espressività. Pleiotropia. Aplosufficienza e aploinsufficienza. Teoria cromosomica dell'ereditarietà. Cromosomi sessuali e associazione con il sesso. Non-disgiunzione. Autosomi. Il cariotipo umano e di *Drosophila*. Determinazione del sesso in *Drosophila*, nei mammiferi e ambientale. Trasmissione di caratteri associati all'X: esempi. Inattivazione dell'X nei mammiferi. Mosaicismo somatico e germinale. Associazione e Ricombinazione. Mappe genetiche. Gruppi di associazione. Incrocio a tre punti. Distanze di mappa. Ricombinazione mitotica: il caso del retinoblastoma. Mappatura dei cromosomi umani mediante ibridi di cellule somatiche. I cromosomi politenici. Le mutazioni cromosomiche. L'origine delle famiglie geniche con particolare riferimento alle alfa e beta globine. Pseudogeni. Variazione del numero di assetti cromosomici: esempi di patologie umane. Monoploidia e poliploidia. Mutazioni geniche. La variabilità genetica. Elettroforesi di proteine. Allelia multipla. Geni letali. Genetica di Popolazioni. Frequenze alleliche e frequenze genotipiche. La legge di Hardy-Weinberg (H-W). Valutazione dell'equilibrio di H-W mediante il test del chi-quadro. Struttura genetica delle popolazioni: conseguenze della mutazione, deriva genetica, migrazione, unione assortativa e selezione naturale. Effetto del fondatore e collo di bottiglia.

La storia scoperta del DNA come materiale genetico: Miesher, Griffith, Avery-MacLeod-McCarty, Chargaff, Hershey-Chase, Watson e Crick. I componenti degli acidi nucleici. La doppia elica: caratteristiche e proprietà biologiche. Organizzazione del materiale genetico in eucarioti e procarioti: cromosomi e cromatina. Tipologie di DNA. Centromeri e telomeri. La replicazione del DNA. Il modello semi-conservativo. Analisi genetica del ciclo cellulare in lievito. Trascrizione. I diversi tipi di RNA cellulari e la loro sintesi. Geni e vie metaboliche: Beadle e Tatum e l'ipotesi "un gene - una catena polipeptidica". Mendel rivisto al molecolare. I geni del gruppo ABO. Alterazione della funzione genica e patologie: alcuni esempi.

Codice genetico: dimostrazione che è a triplette. Approcci sperimentali per l'identificazione e decifrazione del codice e sue caratteristiche. tRNA e il vacillamento (wobble). Il meccanismo base della sintesi proteica. Evoluzione del concetto di gene: ricombinazione intragenica in *Drosophila* (Oliver, Green) e in *E. coli* (mutanti della triptofano sintasi, Yanofsky). Genetica batterica. Coniugazione: fattori F, ceppi Hfr e mappaggio del genoma di *E. coli*. Fattori F'. Trasformazione e competenza (naturale e indotta artificialmente). Trasduzione. Marcatori genetici ed esempi di applicazioni nelle biotecnologie: RFLP, microsatelliti, PCR, elettroforesi. Diagnostica molecolare dell'Anemia Falciforme. Cenni di "genetica forense" e analisi della variabilità genetica individuale.

Metodi didattici

Il corso prevede lezioni frontali. In aggiunta saranno tenute alcune esercitazioni che prevedono lo svolgimento di esercizi di genetica formale, molecolare e di popolazioni.

Testi di riferimento

Testi consigliati:
 preferibilmente GENETICA, UN APPROCCIO MOLECOLARE. P.J. Russell. 5ed o 4ed Pearson

	In alternativa anche PRINCIPI di GENETICA, D.P. Snustad e M.J. Simmons. EDISES, Napoli (4ed o 5ed) Eserciziari: Eserciziario di Genetica. Con guida alla soluzione di Daniela Ghisotti, Luca Ferrari, Editore: Piccin-Nuova Libreria. Genetica. Quesiti e soluzioni di Silvia Ghirotto, Maria Teresa Vizzari, Feltrinelli.
Modalità verifica apprendimento	Non sono previste prove in itinere. Al termine del corso lo studente sostiene una prova scritta (identica per i corsi A e B) con problemi e quesiti di genetica formale e molecolare. La prova scritta è seguita a distanza di pochi giorni da una prova orale a cui accedono solo gli studenti che hanno superato lo scritto con almeno 18/30.
Altre informazioni	Il corso ha uno spazio dedicato sul portale per didattica Kiro, a cui gli studenti iscritti all'anno in corso possono accedere previo login con le proprie credenziali di Ateneo.
Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile	E' da sottolineare che alcuni degli argomenti trattati nel corso, in particolare quelli di "genetica di popolazioni", 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. \$lbl_legenda_sviluppo_sostenibile