



**DIPARTIMENTO DI SCIENZE E TECNOLOGIE**

**Corso di Laurea in Scienze Biologiche per la Diagnostica Clinica**

**Laboratorio Integrato di Analisi Microbiologiche e Genetiche**

**Modulo Genetica**

Anno Accademico 2023/24

Corso di Laurea	Scienze Biologiche per la Diagnostica Clinica
Denominazione insegnamento:	Laboratorio Integrato di Analisi Microbiologiche e Genetiche
Numero di Crediti:	6
Semestre:	II anno - II semestre
Docente Titolare:	Azienda Sanitaria Locale
Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:	
Orario di ricevimento:	Gli studenti sono sempre ricevuti immediatamente dopo la fine di ogni lezione. Inoltre, per specifiche esigenze, gli studenti sono ricevuti in qualsiasi giorno previo appuntamento col docente concordato via email.
Indirizzo:	ASL Avellino, Presidio Ospedaliero Sant'Ottone Frangipane Via Russo Maddalena, 83031 Ariano Irpino.

**PRESENTAZIONE DEL CORSO:**

Il corso di Laboratorio di Genetica consiste nella descrizione dei principali metodi e tecnologie impiegati negli studi di Genetica classica e molecolare. Durante le lezioni verranno riproposte esperienze di laboratorio finalizzate alla verifica dei meccanismi di ereditarietà e allo studio della funzione dei geni, dedicando particolare enfasi sia alla logica e alla pianificazione sperimentale che all'analisi dei dati. Più specificamente, il corso ha l'obiettivo di illustrare e approfondire esempi di protocolli e strategie impiegati in Genetica, tra cui incroci controllati tra linee pure e ibride di una specie botanica d'interesse agricolo, saggi di doppio ibrido in lievito per l'identificazione di interazioni proteina-proteina, sistemi di clonaggio e modificazione genica, applicazioni di PCR e Real Time-PCR in campo diagnostico e in genetica forense, studio di geni e genomi.

Le lezioni si svolgeranno in aula, nel laboratorio didattico e nel laboratorio di informatica

## GLI OBIETTIVI FORMATIVI

Alla fine del corso, gli studenti avranno acquisito le seguenti conoscenze e capacità:

- ✓ Conoscenze teoriche e pratiche di protocolli di laboratorio per (1) l'allestimento di incroci controllati e (2) per la manipolazione di DNA e RNA. Conoscenza delle norme di sicurezza e dei comportamenti da tenere in laboratorio.
- ✓ Capacità di applicare conoscenze e di utilizzare il know-how per portare a termine compiti e risolvere problemi, sia di tipo cognitivo (uso del pensiero logico, intuitivo e creativo) sia di tipo pratico (abilità manuale, uso di metodi, materiali e strumenti utilizzati nelle indagini genetiche). Capacità di pianificare un esperimento scientifico per dimostrare o verificare un'ipotesi. Capacità di consultare i principali database biologici.
- ✓ Competenze nell'analisi e nell'interpretazione di dati sperimentali. Competenze nell'utilizzo di tool bioinformatici per l'analisi di sequenze di DNA.

## PREREQUISITI RICHIESTI

Sebbene la frequenza del corso non preveda alcuna propedeuticità, è fortemente consigliato aver acquisito le conoscenze previste per il corso di Genetica, Biologia Molecolare e Microbiologia.

## FREQUENZA DELLE LEZIONI

La frequenza del corso è fortemente raccomandata. Infatti, la verifica dell'apprendimento sarà costituita da una prova scritta e/o pratica durante la quale lo studente dovrà:

- dimostrare di essere in grado di descrivere una tecnica o un metodo tra quelli illustrati durante le lezioni;
- ideare una strategia sperimentale, analoga a quelle messe in atto durante il corso, per analizzare gli aspetti genetici di un problema biologico.

## CONTENUTI DEL CORSO

**Metodi di studio della trasmissione dei caratteri.** Esempi di incroci controllati tra linee pure e ibride di una specie botanica di interesse agricolo. Aspetti pratici degli Esperimenti di Mendel. Applicazione di metodi statistici per l'analisi dei dati.

**Sistemi di manipolazione del DNA.** Strumenti e principi di base del DNA ricombinante. Clonaggio di geni in vettori d'espressione. La reazione a catena della polimerasi e sue applicazioni nell'analisi di polimorfismi e mutazioni nell'uomo. Metodi di sequenziamento e strategie di gene-targeting.

**Saggi genetici per l'identificazione di interazioni proteina-proteina.** I test di complementazione e il sistema del doppio ibrido in lievito. Aspetti pratici della manipolazione di batteri e lieviti.

**Analisi in silico di geni e genomi.** Database biologici e tool bioinformatici per l'analisi di sequenze.

## **METODO DIDATTICO**

Il corso è svolto mediante lezioni frontali ed esperienze di laboratorio relative agli specifici argomenti del programma. Il materiale didattico comprende un testo, tra quelli consigliati dal docente, pubblicazioni scientifiche e protocolli estratti da manuali di laboratorio.

Ciascun argomento verrà trattato mediante lezioni illustrative in aula (mediante spiegazioni alla lavagna e slides), finalizzate alla presentazione della tecnica, del metodo e delle sue applicazioni, seguite da esercitazioni in laboratorio, durante le quali gli studenti potranno eseguire direttamente alcune delle tecnologie descritte dal docente. Durante il corso delle esercitazioni, gli studenti allestiranno esperimenti controllati, interpreteranno dati e risultati e dovranno ideare strategie di clonaggio e gene targeting, grazie anche all'ausilio di strumenti bioinformatici disponibili online.

## **TESTI DI RIFERIMENTO**

Russell. Genetica, un approccio molecolare. Ed. Pearson

Watson, Caudy, Myers, Witkowski. DNA ricombinante. Ed. Zanichelli

Brown. Biotecnologie Molecolari. Ed. Zanichelli

## **ESAME DI PROFITTO**

La verifica dell'apprendimento verrà effettuata attraverso una prova finale scritta e/o pratica, durante la quale lo studente dovrà dimostrare di essere in grado di ideare una strategia sperimentale e/o di descrivere le possibili applicazioni di un metodo o una tecnica, tra quelli illustrati durante il corso.

La prova avrà lo scopo di verificare la comprensione dei diversi argomenti trattati e le conoscenze acquisite, nonché di evidenziare la capacità dello studente di creare e cogliere collegamenti esistenti o possibili tra gli approcci tecnologici classici e contemporanei. L'esame sarà superato con voto sufficiente se lo studente saprà dimostrare una conoscenza basilare delle tecniche oggetto del corso. Il voto sarà incrementato qualora lo studente dimostri consapevolezza nell'applicare le conoscenze acquisite per spiegare gli aspetti genetici di problemi biologici, utilizzando approcci classici e innovativi ed elaborando strategie sperimentali che prevedano l'uso dei modelli e dei controlli appropriati.

**Plagiarismo e disonestà accademica:** Tutti gli studenti sono tenuti a consegnare lavori che siano esclusivamente opera propria. Qualsiasi tentativo di voler far passare come propria l'opera di altri sarà punito severamente al momento della valutazione.

## **ALTRE INFORMAZIONI**

Per studenti con comprovate specifiche esigenze (studenti lavoratori, diversamente abili, in maternità, con figli piccoli, ecc...), il docente garantisce flessibilità nel cambio di orario di appelli di esami, di prove in itinere, di esercitazioni, di ricevimento e tutorato. Tali variazioni devono essere concordate con ampio anticipo. Il docente inoltre assicura supporto e assistenza agli studenti Erasmus tenendo, se necessario, ricevimento ed esami in lingua inglese.

## CALENDARIO ESAMI

Il calendario degli esami è stabilito dal docente ed è visibile sulla piattaforma ESSE3. Rinvio al link

## PRENOTAZIONE ESAMI

La prenotazione agli appelli d'esame stabiliti dal docente potrà essere effettuata mediante la piattaforma ESSE3. Rinvio al link

## SYLLABUS

- 1 CFU**                    **Metodi di studio della trasmissione dei caratteri.** Esempi di incroci controllati tra linee pure e ibride di una specie botanica. Verifica del genotipo di una linea pura e di una linea ibrida mediante test-cross. Accoppiamento controllato nelle specie monoiche. Analisi fenotipica della progenie. Applicazione di metodi statistici per l'analisi dei dati.
- 2 CFU**                    **Metodi di manipolazione del DNA.** Strumenti e principi di base del DNA ricombinante. Metodi di estrazione del DNA e dell'RNA. Enzimi di modificazione, endonucleasi e ligasi. Plasmidi e vettori di clonaggio. Metodi di clonaggio. Mutagenesi. La reazione a catena della polimerasi (PCR). Metodi qualitativi e quantitativi. Analisi di polimorfismi e mutazioni nell'uomo. Esempi di studi di gene-expression. Metodi di sequenziamento. Strategie di gene-targeting mediante CRISPR-CAS9. Applicazioni diagnostiche e forensiche delle tecnologie del DNA ricombinante.
- 1 CFU**                    **Saggi genetici per l'identificazione di interazioni proteina-proteina.** I test di complementazione e il sistema del doppio ibrido in lievito. Aspetti pratici della manipolazione di batteri e lieviti. Librerie di cDNA e vettori shuttle. Screening mediante complementazione di ceppi difettivi. Colony PCR. Analisi di sequenze.
- 2 CFU**                    **Analisi in silico di geni e genomi.** Consultazione database biologici. Ensembl e NCBI Gene. Analisi di sequenze depositate mediante tool bioinformatici. Analisi promotore e CDS mediante tool predittivi. Analisi comparativa di sequenze mediante programmi di allineamento.