



DIPARTIMENTO DI SCIENZE E TECNOLOGIE

Corso di Laurea in Scienze Biologiche per la Diagnostica Clinica

Corso di *Genetica per la Diagnostica di Laboratorio*

Anno Accademico 2023/24

Corso di Laurea	Scienze Biologiche per la Diagnostica Clinica
Denominazione insegnamento:	Genetica per la Diagnostica di Laboratorio
Numero di Crediti:	9
Semestre:	II anno - II semestre
Docente Titolare:	Prof. Pasquale Vito
Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:	Dott.ssa Angelapia Tutela
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.
Indirizzo:	Presidio ASL, via Flammia - Grottamirarda (AV)

PRESENTAZIONE DEL CORSO

Il corso di Genetica per la diagnostica di laboratorio presenta una descrizione in chiave storica delle scoperte fondamentali condotte nel secolo scorso che hanno portato ai moderni concetti di gene e di genoma, con particolare enfasi sul metodo scientifico adottato, sulla logica sperimentale perseguita e sull'analisi dei dati condotta. Il corso anche approfondisce argomenti fondamentali della Genetica, quali le mappe genetiche, la regolazione genica, le mutazioni, il codice genetico e l'analisi genetica degli alberi genealogici e le loro applicazioni nell'ambito della diagnostica di laboratorio. Nella parte laboratoriale, gli studenti applicheranno le attuali metodologie di base utilizzate per indagini genetiche di laboratorio.

GLI OBIETTIVI FORMATIVI

Alla fine del corso, ci si attende che gli studenti abbiano acquisito le seguenti conoscenze e capacità:

- ✓ Conoscenza dei meccanismi della trasmissione ereditaria e della ricombinazione genica, delle relazioni esistenti tra genotipo e fenotipo, dei meccanismi di controllo della espressione genica nei procarioti, e delle basi molecolari della variabilità genetica.

- ✓ 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 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

PREREQUISITI RICHIESTI

Sebbene la frequenza del corso non preveda alcuna propedeuticità, è fortemente consigliato aver acquisito le conoscenze previste per i corsi di Matematica e Statistica, Chimica Organica e Biochimica.

FREQUENZA DELLE LEZIONI

Pur non essendo obbligatoria, la frequenza del corso è fortemente consigliata. Infatti, la verifica dell'apprendimento sarà costituita da una prova scritta che avrà come argomento specifici esercizi su problemi di genetica simili a quelli affrontati durante le lezioni ed esercitazioni. Inoltre, la frequenza del laboratorio rappresenta una importante opportunità per acquisire padronanza delle metodiche utilizzate nelle moderne indagini genetiche.

CONTENUTI DEL CORSO

Trasmissione dei caratteri. Eredità mendeliana: segregazione ed assortimento indipendente dei caratteri. Interazioni tra geni. Alleli multipli. Eredità legata al sesso.

Organizzazione del materiale ereditario Associazione e ricombinazione. Crossing-over. Mappatura dei geni negli organismi diploidi..

Genetica dei microrganismi Ricombinazione nei batteri: trasformazione, coniugazione. Ricombinazione nei virus.

Natura del materiale ereditario Identificazione del materiale genetico. Il codice genetico.

Controllo della trascrizione e della traduzione. Struttura e funzione del gene Struttura fine del gene (Benzer) Complementazione. Cistrone.

Cambiamenti nella struttura del genoma Variazioni nel numero dei cromosomi: euploidia, aneuploidia. Variazioni di struttura dei cromosomi: deficienze, duplicazioni, traslocazioni, inversioni. Mutazioni geniche. Basi molecolari delle mutazioni.

Regolazione dell'espressione genica. Operone lac. Operone trp. Regolazione a livello di trascrizione. Regolazione a livello pre- e post-trascrizionale.

METODI DIDATTICI

Il corso è svolto mediante lezioni frontali relative agli specifici argomenti del programma, con l'ausilio di dimostrazioni ed esempi alla lavagna. E' fortemente consigliato l'utilizzo di un testo per lo studio individuale. Il corso è integrato da una parte di laboratorio e di esercitazioni in aula, in cui gli studenti potranno applicare le conoscenze acquisite a specifici problemi reali. Durante il corso verranno effettuate delle prove scritte che permetteranno la verifica dell'apprendimento. Non è consentito l'uso di telefoni cellulari in classe e in laboratorio, ed essi devono essere spenti. Nei laboratori, gli studenti devono tener conto delle norme di sicurezza. Ad esempio, in laboratorio è vietato mangiare, bere, portare cibo o bevande.

TESTI DI RIFERIMENTO

Griffiths. Genetica, principi di analisi formale. Ed. Zanichelli

Snustad-Simmons. Principi di genetica. Ed. Edises

Russell. Genetica, Ed. Edises

Sanders-Bowman, Genetica un approccio integrato. Ed. Pearson

Hartl Jones, Genetica. Ed Edises

ESAME DI PROFITTO

La verifica dell'apprendimento verrà effettuata attraverso tre prove intermedie, di cui saranno valutate le migliori due, ed un esame finale scritto ed orale. Le prove intermedie e l'esame finale scritto saranno costituiti da una prova scritta dalla durata di 60 minuti, che avrà come argomento specifici esercizi su problemi di genetica, simili a quelli affrontati durante le lezioni e le esercitazioni. Sarà quindi possibile valutare sia la solidità delle conoscenze acquisite che la capacità dello studente di utilizzarle per risolvere problemi specifici. Le prove scritte includeranno sia domande a risposta multipla che la risoluzione di problemi di genetica. Lo svolgimento corretto di almeno 2/3 degli esercizi proposti permetterà l'ammissione alla prova orale, che verte su argomenti trattati durante le lezioni frontali. Il colloquio orale avrà lo scopo di verificare la capacità di comprensione dei diversi argomenti trattati durante le lezioni e le conoscenze acquisite e di evidenziare la capacità da parte dello studente di formulare collegamenti tra i vari argomenti trattati. L'esame sarà superato con voto sufficiente se lo studente saprà dimostrare una conoscenza degli argomenti basilari della genetica. Il voto sarà incrementato qualora lo studente dimostri di avere buona consapevolezza degli argomenti trattati, capacità di collegare le varie nozioni acquisite e buona capacità di esposizione dei concetti.

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

Rinvio al link

PRENOTAZIONE ESAMI

Rinvio al link

SYLLABUS

1 CFU: La genetica e l'organismo La genetica classica e molecolare. I geni. Variabilità genetica. Determinismo genico. I geni e l'ambiente. Analisi mendeliana Genotipo e fenotipo. Le leggi di Mendel. Dominanza e recessività. Segregazione. Assortimento indipendente. Probabilità e statistica.

Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni

Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 1-3; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati

1 CFU: Estensione dell'analisi mendeliana Variazione allelica e funzione genica. Interazione tra geni. Rapporti mendeliani atipici. Geni letali. Pleiotropia. Penetranza ed espressività. Applicazioni delle leggi di Mendel. Gli alberi genealogici.

Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni

Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 4; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati

1 CFU: La teoria cromosomica dell'eredità Geni e cromosomi. Eredità legata al sesso. La determinazione genetica del sesso. Compensazione del dosaggio dei geni X-linked.

Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni

Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 5-6; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati

- 1 CFU: Associazione Associazione genica. Ricombinazione e crossing-over. Mappe di associazione. Incroci a tre marcatori. Doppi scambi e interferenza.
Modalità: Lezioni frontali
Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 7; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati
- 1 CFU: La genetica dei batteri e dei loro virus Il trasferimento genico in batteri. La trasformazione. La coniugazione. Gli episomi. Il cromosoma circolare di E. Coli. Ciclo vitale dei fagi. Trasduzione Il materiale genetico dei virus. L'origine dei virus. Ciclo vitale di un virus batterico.
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 8; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati
- 1 CFU: Il materiale genetico Il principio trasformante. Gli esperimenti di Hershey e Chase. Struttura dei cromosomi nei procarioti e nei virus. Struttura dei cromosomi degli eucarioti. Gli esperimenti di Meselson e Stahl. Natura e funzione del gene L'ipotesi un gene-un enzima. Vie metaboliche. Struttura fine del gene. Gli esperimenti di Benzer. Mappatura per delezione. La complementazione. Il cistrone. Il codice genetico. Gli esperimenti di Crick e Brenner. La decifrazione del codice genetico. Codoni di inizio e di terminazione. Colinearità gene-proteina nei procarioti.
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 5-8; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati
- 1 CFU: Le mutazioni Frequenza di mutazione. Test di fluttuazione. Mutazioni puntiformi. Mutazioni per delezione. Meccanismi di soppressione genica. Mutazioni da trasposizione. Mutageni chimici e fisici. Il test di Ames. Il test CIB. Meccanismi di riparazione del DNA. Meccanismi di ricombinazione del DNA. Il modello di Holliday. Variazioni di struttura dei cromosomi. Euploidia ed aneuploidia. Alterazioni cromosomiche.
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 6, 13; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati
- 1 CFU: Regolazione dell'espressione genica Elementi di controllo della trascrizione nei procarioti. L'operone lac. Repressione da cataboliti. L'operone del triptofano. Il batteriofago lambda. Elementi di controllo della trascrizione negli eucarioti.
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni

Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 18; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati

1 CFU:

Genetica di popolazioni Legge di Hardy-Weinberg. La mutazione. La migrazione. La deriva genetica. Selezione naturale. Fitness. In incrocio. Genetica quantitativa. I caratteri continui. Metodi statistici. Eredità poligenica.

Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni

Materiale Bibliografico: Snustad Simmons Cap. 22-23; Capitoli analoghi sugli altri testi consigliati