



## SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

"GENETICA"

SSD BIO/18

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: GENETICA

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

### INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: MASSIMO ZOLLO

TELEFONO: 081-3737875

EMAIL: MASSIMO.ZOLLO@UNINA.IT

### INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

|                             |             |
|-----------------------------|-------------|
| CANALE (EVENTUALE):         | 1 CANALE    |
| ANNO DI CORSO (I, II, III): | 1 ANNO      |
| SEMESTRE (I, II):           | II SEMESTRE |
| CFU:                        | 6 (SEI)     |

## INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

NESSUNO.....

## EVENTUALI PREREQUISITI

SI CONSIGLIA DI AVER SEGUITO E SOSTENUTO GLI ESAMI DI: CHIMICA GENERALE, MATEMATICA E TECNICHE COMPUTAZIONALI

## OBIETTIVI FORMATIVI

*Gli obiettivi formativi indicano il profilo formativo generale dell'insegnamento e la sua relazione con il CdS.*

*Obiettivo dell'insegnamento è quello di fornire nozioni di base e specialistiche di:*

**GENETICA MENDELIANA:** Le leggi di Mendel, Reincrocio, Calcolo della probabilità, Mitosi e Meiosi. **TEORIA CROMOSOMICA DELL'EDITARIETA':** Geni e cromosomi; i geni e i cromosomi durante i processi di mitosi e meiosi; eredità legata al sesso; l'associazione e la ricombinazione genetica; costruzione di mappe genetiche e citologiche. Gli esperimenti di Morgan e Bridges. Cromosomi sessuali ed associazione con il sesso. Determinazione nel sesso nei mammiferi; inattivazione cromosoma X. **ALBERI GENEALOGICI:** Trasmissione autosomica e legata all'X, dominante e recessiva-Deviazioni dall'assortimento indipendente; associazione; crossing-over; mappatura dei cromosomi eucariotici mediante ricombinazione- Pattern di eredità dei geni associati. Mappe di associazione, L'incrocio a tre punti, Alleli, Interazioni tra gli alleli di un gene, loci, allelia multipla. **ESTENSIONE DEL MENDELISMO:** La dominanza incompleta, la codominanza, alleli letali recessivi, Interazione tra geni in vie metaboliche, Come la genetica disseziona la complessità- Epistasi, geni modificatori, penetranza e l'espressività'. **DAL GENE AL FENOTIPO:** La funzione dei geni - le vie metaboliche, Ipotesi di Garrod: un gene - un enzima. Mutazioni auxotrofiche. Esperimenti di Beadle e Tatum. Il DNA è il materiale genetico: esperimenti di Griffith, Avery-McLeod-McCarty, Hershey-Chase- Meselson-Stahl. Il codice genetico, colinearità tra geni e proteine. **MUTAZIONI CROMOSOMICHE e GENICHE:** il test di fluttuazione; Mutazioni spontanee, Mutazioni indotte, meccanismi di mutagenesi; il test di Ames-Meccanismi di riparazione del danno al DNA Soppressione; complementazione; Conseguenze delle mutazioni sull'espressione genica; mutazioni dominanti e recessive Il cariotipo umano; I cromosomi politenici- Variazioni del numero dei cromosomi; monoploidia e poliploidia; aneuploidia; non disgiunzione; aneuploidie ed esempi di patologie umane; bilanciamento genico. Cambiamenti nella struttura dei cromosomi; delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. **REGOLAZIONE DELLA TRASCRIZIONE IN PROCARIOTI:** Operone "LAC" di E. coli. **GENETICA DELLE POPOLAZIONI:** Calcolo di frequenze alleliche e genotipiche-Il principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg (H&W). Il raggiungimento dell'equilibrio per alleli associati all'X- Uso del principio di H-W per stimare le frequenze alleliche, Deriva genetica, Selezione Naturale, Il polimorfismo bilanciato.

## RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

### Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper comprendere le problematiche relative ai meccanismi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari. Deve dimostrare di sapere elaborare discussioni anche complesse concernenti l'organizzazione, la struttura e l'evoluzione di geni e genomi a partire dalle nozioni apprese riguardanti gli eventi molecolari coinvolti nei processi di mutazione e di regolazione dell'espressione genica.

Il percorso formativo del corso intende fornire agli studenti le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per analizzare la trasmissione dei caratteri ereditari. Gli strumenti metodologici saranno acquisiti attraverso la descrizione e l'analisi di esperimenti di Genetica e le conoscenze saranno acquisite attraverso l'interpretazione dei risultati sperimentali. Tali strumenti consentiranno agli studenti, attraverso l'applicazione di principi logico-deduttivi, di comprendere le cause delle principali problematiche della genetica formale e molecolare e di coglierne le implicazioni evolutive.

### Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo studente deve dimostrare di essere in grado di applicare i principi logico-deduttivi della Genetica per la soluzione dei problemi inerenti la trasmissione dei caratteri in tutti gli organismi. Il percorso formativo è orientato a trasmettere le capacità operative necessarie ad applicare concretamente le conoscenze di genetica formale e molecolare e favorire la capacità di utilizzare, trasferire e analizzare appieno gli strumenti metodologici acquisiti.

## PROGRAMMA-SYLLABUS

**GENETICA MENDELIANA (1 CFU)** : Le leggi di Mendel- Reincrocio, Calcolo della probabilita', Mitosi e Meiosi- **TEORIA CROMOSOMICA DELL'EDITARIETA'(0.5 CFU)**: Geni e cromosomi; i geni e i cromosomi durante i processi di mitosi e meiosi; eredità legata al sesso; l'associazione e la ricombinazione genetica; costruzione di mappe genetiche e citologiche. -Gli esperimenti di Morgan e Bridges. Cromosomi sessuali ed associazione con il sesso. Determinazione nel sesso nei mammiferi; inattivazione cromosoma X. **ALBERI GENEALOGICI (0,75 CFU)**: Trasmissione autosomica e legata all'X, dominante e recessiva- Deviazioni dall'assortimento indipendente; associazione; crossing-over; mappatura dei cromosomi eucariotici mediante ricombinazione- Pattern di eredita' dei geni associati. Mappe di associazione, L'incrocio a tre punti- Alleli, Interazioni tra gli alleli di un gene, loci, allelia multipla. **ESTENSIONE DEL MENDELISMO (0.5 CFU)**: La dominanza incompleta, la codominanza, alleli letali recessivi- Interazione tra geni in vie metaboliche. Come la genetica disseziona la complessita'- Epistasi, geni modificatori, penetranza e l'espressivita'. **DAL GENE AL FENOTIPO (1 CFU)**: La funzione dei geni, le vie metaboliche, l'ipotesi di Garrod: un gene - un enzima. Mutazioni auxotrofiche. Esperimenti di Beadle e Tatum. Il DNA e' il materiale genetico: esperimenti di Griffith, Avery-McLeod-McCarty, Hershey-Chase- Meselson-Stahl. Il codice genetico, colinearita' tra geni e proteine. **MUTAZIONI CROMOSOMICHE e GENICHE (1 CFU)**: il test di fluttuazione; Mutazioni spontanee, Mutazioni indotte, meccanismi di mutagenesi; il test di Ames, Meccanismi di riparazione del danno al DNA Soppressione; complementazione; Conseguenze delle mutazioni sull'espressione genica; mutazioni dominanti e recessive Il cariotipo umano; I cromosomi politenici, Variazioni del numero dei cromosomi; monoploidia e poliploidia; aneuploidia; non disgiunzione; aneuploidie ed esempi di patologie umane; bilanciamento genico. Cambiamenti nella struttura dei cromosomi; delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. **REGOLAZIONE DELLA TRASCRIZIONE IN PROCARIOTI (0.25 CFU)**: Operone "LAC" di E. coli. **GENETICA DELLE POPOLAZIONI (1 CFU)**: Calcolo di frequenze alleliche e genotipiche-Il principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg (H&W). Il raggiungimento dell'equilibrio per alleli associati all'X, Uso del principio di H-W per stimare le frequenze alleliche, Deriva genetica, Selezione Naturale, Il polimorfismo bilanciato.

### MATERIALE DIDATTICO

- GENETICA PRINCIPI DI ANALISI FORMALE. 2021 - OTTAVA EDIZIONE Anthony Jf Griffiths ZANICHELLI
- GENETICA. Sergio Pimpinelli. 2014 CEA
- PRINCIPI DI GENETICA. SNUSTAD Edises ESERCIZIARI:
- GENETICA GENERALE E UMAMA Quick Review VENETUCCI, DOLFINI E TENCHINI
- ESERCIZIARIO DI GENETICA , Ghisotti e Ferrari PICCIN
- GENETICA problemi risolti Elrold, Stansfileds McGraw-Hill

### MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

*I docenti utilizzeranno: a) lezioni frontali per circa il 80% delle ore totali, b) esercitazioni per approfondire praticamente aspetti teorici per 8 ore c) laboratorio per approfondire le conoscenze applicate per 6 ore (NB: b) e c) corrispondono a 20% delle ore totali).*

### VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

#### a) Modalità di esame:

| L'esame si articola in prova         |   |
|--------------------------------------|---|
| scritta e orale                      | X |
| solo scritta                         |   |
| solo orale                           |   |
| discussione di elaborato progettuale |   |
| altro                                |   |

|   |                     |   |
|---|---------------------|---|
| In caso di prova scritta i quesiti sono (*) | A risposta multipla | X |
|   | A risposta libera   |   |
|   | Esercizi numerici   |   |

(\*) È possibile rispondere a più opzioni

#### b) Modalità di valutazione:

Il superamento della prova scritta è vincolante ai fini dell'accesso alla prova orale.

La prova scritta a risposta multipla verrà valutata in termini di numerosità e correttezza delle risposte.



## SCHEMA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

"GENETICA"

SSD BIO/18

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: GENETICA

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

### INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: AMENTE STEFANO

TELEFONO: 081-7463044

EMAIL: STEFANO.AMENTE@UNINA.IT

### INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

|                             |             |
|-----------------------------|-------------|
| CANALE (EVENTUALE):         | 2 CANALE    |
| ANNO DI CORSO (I, II, III): | 1 ANNO      |
| SEMESTRE (I, II):           | II SEMESTRE |
| CFU:                        | 6 (SEI)     |

## INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

NESSUNO.....

## EVENTUALI PREREQUISITI

SI CONSIGLIA DI AVER SEGUITO E SOSTENUTO GLI ESAMI DI: CHIMICA GENERALE, MATEMATICA E TECNICHE COMPUTAZIONALI

## OBIETTIVI FORMATIVI

*Gli obiettivi formativi indicano il profilo formativo generale dell'insegnamento e la sua relazione con il CdS.*

*Obiettivo dell'insegnamento è quello di fornire nozioni di base e specialistiche di:*

**GENETICA MENDELIANA:** Le leggi di Mendel, Reincrocio, Calcolo della probabilità, Mitosi e Meiosi. **TEORIA CROMOSOMICA DELL'EDITARIETA':** Geni e cromosomi; i geni e i cromosomi durante i processi di mitosi e meiosi; eredità legata al sesso; l'associazione e la ricombinazione genetica; costruzione di mappe genetiche e citologiche. Gli esperimenti di Morgan e Bridges. Cromosomi sessuali ed associazione con il sesso. Determinazione nel sesso nei mammiferi; inattivazione cromosoma X. **ALBERI GENEALOGICI:** Trasmissione autosomica e legata all'X, dominante e recessiva-Deviazioni dall'assortimento indipendente; associazione; crossing-over; mappatura dei cromosomi eucariotici mediante ricombinazione- Pattern di eredità dei geni associati. Mappe di associazione, L'incrocio a tre punti, Alleli, Interazioni tra gli alleli di un gene, loci, allelia multipla. **ESTENSIONE DEL MENDELISMO:** La dominanza incompleta, la codominanza, alleli letali recessivi, Interazione tra geni in vie metaboliche, Come la genetica disseziona la complessità- Epistasi, geni modificatori, penetranza e l'espressività'. **DAL GENE AL FENOTIPO:** La funzione dei geni - le vie metaboliche, Ipotesi di Garrod: un gene - un enzima. Mutazioni auxotrofiche. Esperimenti di Beadle e Tatum. Il DNA è il materiale genetico: esperimenti di Griffith, Avery-McLeod-McCarty, Hershey-Chase- Meselson-Stahl. Il codice genetico, colinearità tra geni e proteine. **MUTAZIONI CROMOSOMICHE e GENICHE:** il test di fluttuazione; Mutazioni spontanee, Mutazioni indotte, meccanismi di mutagenesi; il test di Ames-Meccanismi di riparazione del danno al DNA Soppressione; complementazione; Conseguenze delle mutazioni sull'espressione genica; mutazioni dominanti e recessive Il cariotipo umano; I cromosomi politenici- Variazioni del numero dei cromosomi; monoploidia e poliploidia; aneuploidia; non disgiunzione; aneuploidie ed esempi di patologie umane; bilanciamento genico. Cambiamenti nella struttura dei cromosomi; delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. **REGOLAZIONE DELLA TRASCRIZIONE IN PROCARIOTI:** Operone "LAC" di E. coli. **GENETICA DELLE POPOLAZIONI:** Calcolo di frequenze alleliche e genotipiche-Il principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg (H&W). Il raggiungimento dell'equilibrio per alleli associati all'X- Uso del principio di H-W per stimare le frequenze alleliche, Deriva genetica, Selezione Naturale, Il polimorfismo bilanciato.

## RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

### Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper comprendere le problematiche relative ai meccanismi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari. Deve dimostrare di sapere elaborare discussioni anche complesse concernenti l'organizzazione, la struttura e l'evoluzione di geni e genomi a partire dalle nozioni apprese riguardanti gli eventi molecolari coinvolti nei processi di mutazione e di regolazione dell'espressione genica.

Il percorso formativo del corso intende fornire agli studenti le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per analizzare la trasmissione dei caratteri ereditari. Gli strumenti metodologici saranno acquisiti attraverso la descrizione e l'analisi di esperimenti di Genetica e le conoscenze saranno acquisite attraverso l'interpretazione dei risultati sperimentali. Tali strumenti consentiranno agli studenti, attraverso l'applicazione di principi logico-deduttivi, di comprendere le cause delle principali problematiche della genetica formale e molecolare e di coglierne le implicazioni evolutive.

### Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo studente deve dimostrare di essere in grado di applicare i principi logico-deduttivi della Genetica per la soluzione dei problemi inerenti la trasmissione dei caratteri in tutti gli organismi. Il percorso formativo è orientato a trasmettere le capacità operative necessarie ad applicare concretamente le conoscenze di genetica formale e molecolare e favorire la capacità di utilizzare, trasferire e analizzare appieno gli strumenti metodologici acquisiti.

## PROGRAMMA-SYLLABUS

**GENETICA MENDELIANA (1 CFU)** : Le leggi di Mendel- Reincrocio, Calcolo della probabilita', Mitosi e Meiosi- **TEORIA CROMOSOMICA DELL'EDITARIETA'(0.5 CFU)**: Geni e cromosomi; i geni e i cromosomi durante i processi di mitosi e meiosi; eredità legata al sesso; l'associazione e la ricombinazione genetica; costruzione di mappe genetiche e citologiche. -Gli esperimenti di Morgan e Bridges. Cromosomi sessuali ed associazione con il sesso. Determinazione nel sesso nei mammiferi; inattivazione cromosoma X. **ALBERI GENEALOGICI (0,75 CFU)**: Trasmissione autosomica e legata all'X, dominante e recessiva- Deviazioni dall'assortimento indipendente; associazione; crossing-over; mappatura dei cromosomi eucariotici mediante ricombinazione- Pattern di eredita' dei geni associati. Mappe di associazione, L'incrocio a tre punti- Alleli, Interazioni tra gli alleli di un gene, loci, allelia multipla. **ESTENSIONE DEL MENDELISMO (0.5 CFU)**: La dominanza incompleta, la codominanza, alleli letali recessivi- Interazione tra geni in vie metaboliche. Come la genetica disseziona la complessita'- Epistasi, geni modificatori, penetranza e l'espressivita'. **DAL GENE AL FENOTIPO (1 CFU)**: La funzione dei geni, le vie metaboliche, l'ipotesi di Garrod: un gene - un enzima. Mutazioni auxotrofiche. Esperimenti di Beadle e Tatum. Il DNA e' il materiale genetico: esperimenti di Griffith, Avery-McLeod-McCarty, Hershey-Chase- Meselson-Stahl. Il codice genetico, colinearita' tra geni e proteine. **MUTAZIONI CROMOSOMICHE e GENICHE (1 CFU)**: il test di fluttuazione; Mutazioni spontanee, Mutazioni indotte, meccanismi di mutagenesi; il test di Ames, Meccanismi di riparazione del danno al DNA Soppressione; complementazione; Conseguenze delle mutazioni sull'espressione genica; mutazioni dominanti e recessive Il cariotipo umano; I cromosomi politenici, Variazioni del numero dei cromosomi; monoplloidia e poliploidia; aneuploidia; non disgiunzione; aneuploidie ed esempi di patologie umane; bilanciamento genico. Cambiamenti nella struttura dei cromosomi; delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. **REGOLAZIONE DELLA TRASCRIZIONE IN PROCARIOTI (0.25 CFU)**: Operone "LAC" di E. coli. **GENETICA DELLE POPOLAZIONI (1 CFU)**: Calcolo di frequenze alleliche e genotipiche-Il principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg (H&W). Il raggiungimento dell'equilibrio per alleli associati all'X, Uso del principio di H-W per stimare le frequenze alleliche, Deriva genetica, Selezione Naturale, Il polimorfismo bilanciato.

### MATERIALE DIDATTICO

- GENETICA PRINCIPI DI ANALISI FORMALE. 2021 - OTTAVA EDIZIONE Anthony Jf Griffiths ZANICHELLI
- GENETICA. Sergio Pimpinelli. 2014 CEA
- PRINCIPI DI GENETICA. SNUSTAD Edises ESERCIZIARI:
- GENETICA GENERALE E UMAMA Quick Review VENETUCCI, DOLFINI E TENCHINI
- ESERCIZIARIO DI GENETICA , Ghisotti e Ferrari PICCIN
- GENETICA problemi risolti Elrold, Stansfileds McGraw-Hill

### MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

*I docenti utilizzeranno: a) lezioni frontali per circa il 80% delle ore totali, b) esercitazioni per approfondire praticamente aspetti teorici per 8 ore c) laboratorio per approfondire le conoscenze applicate per 6 ore. (NB: b) e c) corrispondono a 20% delle ore totali).*

### VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

#### a) Modalità di esame:

| L'esame si articola in prova         |   |
|--------------------------------------|---|
| scritta e orale                      | X |
| solo scritta                         |   |
| solo orale                           |   |
| discussione di elaborato progettuale |   |
| altro                                |   |

|   |                     |   |
|---|---------------------|---|
| In caso di prova scritta i quesiti sono (*) | A risposta multipla | X |
|   | A risposta libera   |   |
|   | Esercizi numerici   |   |

(\*) È possibile rispondere a più opzioni

#### b) Modalità di valutazione:

Il superamento della prova scritta è vincolante ai fini dell'accesso alla prova orale.

La prova scritta a risposta multipla verrà valutata in termini di numerosità e correttezza delle risposte.



## SCHEMA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

"GENETICA"

SSD BIO/18

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: GENETICA

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

### INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: FERRUCCI VERONICA

TELEFONO:

EMAIL: VERONICA.FERRUCCI@UNINA.IT

### INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

|                             |             |
|-----------------------------|-------------|
| CANALE (EVENTUALE):         | 3 CANALE    |
| ANNO DI CORSO (I, II, III): | 1 ANNO      |
| SEMESTRE (I, II):           | II SEMESTRE |
| CFU:                        | 6 (SEI)     |

## INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

NESSUNO.....

## EVENTUALI PREREQUISITI

SI CONSIGLIA DI AVER SEGUITO E SOSTENUTO GLI ESAMI DI: CHIMICA GENERALE, MATEMATICA E TECNICHE COMPUTAZIONALI

## OBIETTIVI FORMATIVI

*Gli obiettivi formativi indicano il profilo formativo generale dell'insegnamento e la sua relazione con il CdS.*

*Obiettivo dell'insegnamento è quello di fornire nozioni di base e specialistiche di:*

**GENETICA MENDELIANA:** Le leggi di Mendel, Reincrocio, Calcolo della probabilità, Mitosi e Meiosi. **TEORIA CROMOSOMICA DELL'EDITARIETA':** Geni e cromosomi; i geni e i cromosomi durante i processi di mitosi e meiosi; eredità legata al sesso; l'associazione e la ricombinazione genetica; costruzione di mappe genetiche e citologiche. Gli esperimenti di Morgan e Bridges. Cromosomi sessuali ed associazione con il sesso. Determinazione nel sesso nei mammiferi; inattivazione cromosoma X. **ALBERI GENEALOGICI:** Trasmissione autosomica e legata all'X, dominante e recessiva-Deviazioni dall'assortimento indipendente; associazione; crossing-over; mappatura dei cromosomi eucariotici mediante ricombinazione- Pattern di eredità dei geni associati. Mappe di associazione, L'incrocio a tre punti, Alleli, Interazioni tra gli alleli di un gene, loci, allelia multipla. **ESTENSIONE DEL MENDELISMO:** La dominanza incompleta, la codominanza, alleli letali recessivi, Interazione tra geni in vie metaboliche, Come la genetica disseziona la complessità- Epistasi, geni modificatori, penetranza e l'espressività'. **DAL GENE AL FENOTIPO:** La funzione dei geni - le vie metaboliche, Ipotesi di Garrod: un gene - un enzima. Mutazioni auxotrofiche. Esperimenti di Beadle e Tatum. Il DNA è il materiale genetico: esperimenti di Griffith, Avery-McLeod-McCarty, Hershey-Chase- Meselson-Stahl. Il codice genetico, colinearità tra geni e proteine. **MUTAZIONI CROMOSOMICHE e GENICHE:** il test di fluttuazione; Mutazioni spontanee, Mutazioni indotte, meccanismi di mutagenesi; il test di Ames-Meccanismi di riparazione del danno al DNA Soppressione; complementazione; Conseguenze delle mutazioni sull'espressione genica; mutazioni dominanti e recessive Il cariotipo umano; I cromosomi politenici- Variazioni del numero dei cromosomi; monoploidia e poliploidia; aneuploidia; non disgiunzione; aneuploidie ed esempi di patologie umane; bilanciamento genico. Cambiamenti nella struttura dei cromosomi; delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. **REGOLAZIONE DELLA TRASCRIZIONE IN PROCARIOTI:** Operone "LAC" di E. coli. **GENETICA DELLE POPOLAZIONI:** Calcolo di frequenze alleliche e genotipiche-Il principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg (H&W). Il raggiungimento dell'equilibrio per alleli associati all'X- Uso del principio di H-W per stimare le frequenze alleliche, Deriva genetica, Selezione Naturale, Il polimorfismo bilanciato.

## RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

### Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper comprendere le problematiche relative ai meccanismi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari. Deve dimostrare di sapere elaborare discussioni anche complesse concernenti l'organizzazione, la struttura e l'evoluzione di geni e genomi a partire dalle nozioni apprese riguardanti gli eventi molecolari coinvolti nei processi di mutazione e di regolazione dell'espressione genica.

Il percorso formativo del corso intende fornire agli studenti le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per analizzare la trasmissione dei caratteri ereditari. Gli strumenti metodologici saranno acquisiti attraverso la descrizione e l'analisi di esperimenti di Genetica e le conoscenze saranno acquisite attraverso l'interpretazione dei risultati sperimentali. Tali strumenti consentiranno agli studenti, attraverso l'applicazione di principi logico-deduttivi, di comprendere le cause delle principali problematiche della genetica formale e molecolare e di coglierne le implicazioni evolutive.

### Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo studente deve dimostrare di essere in grado di applicare i principi logico-deduttivi della Genetica per la soluzione dei problemi inerenti la trasmissione dei caratteri in tutti gli organismi. Il percorso formativo è orientato a trasmettere le capacità operative necessarie ad applicare concretamente le conoscenze di genetica formale e molecolare e favorire la capacità di utilizzare, trasferire e analizzare appieno gli strumenti metodologici acquisiti.

## PROGRAMMA-SYLLABUS

**GENETICA MENDELIANA (1 CFU)** : Le leggi di Mendel- Reincrocio, Calcolo della probabilita', Mitosi e Meiosi- **TEORIA CROMOSOMICA DELL'EDITARIETA'(0.5 CFU)**: Geni e cromosomi; i geni e i cromosomi durante i processi di mitosi e meiosi; eredità legata al sesso; l'associazione e la ricombinazione genetica; costruzione di mappe genetiche e citologiche. -Gli esperimenti di Morgan e Bridges. Cromosomi sessuali ed associazione con il sesso. Determinazione nel sesso nei mammiferi; inattivazione cromosoma X. **ALBERI GENEALOGICI (0,75 CFU)**: Trasmissione autosomica e legata all'X, dominante e recessiva- Deviazioni dall'assortimento indipendente; associazione; crossing-over; mappatura dei cromosomi eucariotici mediante ricombinazione- Pattern di eredita' dei geni associati. Mappe di associazione, L'incrocio a tre punti- Alleli, Interazioni tra gli alleli di un gene, loci, allelia multipla. **ESTENSIONE DEL MENDELISMO (0.5 CFU)**: La dominanza incompleta, la codominanza, alleli letali recessivi- Interazione tra geni in vie metaboliche. Come la genetica disseziona la complessita'- Epistasi, geni modificatori, penetranza e l'espressivita'. **DAL GENE AL FENOTIPO (1 CFU)**: La funzione dei geni, le vie metaboliche, l'ipotesi di Garrod: un gene - un enzima. Mutazioni auxotrofiche. Esperimenti di Beadle e Tatum. Il DNA e' il materiale genetico: esperimenti di Griffith, Avery-McLeod-McCarty, Hershey-Chase- Meselson-Stahl. Il codice genetico, colinearita' tra geni e proteine. **MUTAZIONI CROMOSOMICHE e GENICHE (1 CFU)**: il test di fluttuazione; Mutazioni spontanee, Mutazioni indotte, meccanismi di mutagenesi; il test di Ames, Meccanismi di riparazione del danno al DNA Soppressione; complementazione; Conseguenze delle mutazioni sull'espressione genica; mutazioni dominanti e recessive Il cariotipo umano; I cromosomi politenici, Variazioni del numero dei cromosomi; monoploidia e poliploidia; aneuploidia; non disgiunzione; aneuploidie ed esempi di patologie umane; bilanciamento genico. Cambiamenti nella struttura dei cromosomi; delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. **REGOLAZIONE DELLA TRASCRIZIONE IN PROCARIOTI (0.25 CFU)**: Operone "LAC" di E. coli. **GENETICA DELLE POPOLAZIONI (1 CFU)**: Calcolo di frequenze alleliche e genotipiche-Il principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg (H&W). Il raggiungimento dell'equilibrio per alleli associati all'X, Uso del principio di H-W per stimare le frequenze alleliche, Deriva genetica, Selezione Naturale, Il polimorfismo bilanciato.

### MATERIALE DIDATTICO

- GENETICA PRINCIPI DI ANALISI FORMALE. 2021 - OTTAVA EDIZIONE Anthony Jf Griffiths ZANICHELLI
- GENETICA. Sergio Pimpinelli. 2014 CEA
- PRINCIPI DI GENETICA. SNUSTAD Edises ESERCIZIARI:
- GENETICA GENERALE E UMAMA Quick Review VENETUCCI, DOLFINI E TENCHINI
- ESERCIZIARIO DI GENETICA , Ghisotti e Ferrari PICCIN
- GENETICA problemi risolti Elrold, Stansfileds McGraw-Hill

### MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

*I docenti utilizzeranno: a) lezioni frontali per circa il 80% delle ore totali, b) esercitazioni per approfondire praticamente aspetti teorici per 8 ore c) laboratorio per approfondire le conoscenze applicate per 6 ore. (NB: b) e c) corrispondono a 20% delle ore totali).*

### VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

#### a) Modalità di esame:

| L'esame si articola in prova         |   |
|--------------------------------------|---|
| scritta e orale                      | X |
| solo scritta                         |   |
| solo orale                           |   |
| discussione di elaborato progettuale |   |
| altro                                |   |

|   |                     |   |
|---|---------------------|---|
| In caso di prova scritta i quesiti sono (*) | A risposta multipla | X |
|   | A risposta libera   |   |
|   | Esercizi numerici   |   |

(\*) È possibile rispondere a più opzioni

#### b) Modalità di valutazione:

Il superamento della prova scritta è vincolante ai fini dell'accesso alla prova orale.

La prova scritta a risposta multipla verrà valutata in termini di numerosità e correttezza delle risposte.