

Integrazione crediti di Genetica

Numero di crediti riconosciuti 2

Numero di crediti da integrare 6 di cui 5 relativi a lezioni frontali e uno di laboratorio.

ARGOMENTI DA INTEGRARE

Esperimento di Griffith

Esperimento di Avery MacLeod e McCarty

Esperimento di Hershey e Chase

Analisi di Chargaff

Articolo originale di Watson e Crick del 1953 sulla proposta di struttura del DNA

Esperimento di Meselson e Stahl che dimostra che la replicazione del DNA è semiconservativa

Esperimenti di Jacob Monod e Lwoff nella definizione dell'operone Lac in E.coli

Genetica dei microrganismi

Trasformazione, Coniugazione, Trasduzione

Mappe genetiche circolari e temporali

Mappe per trasduzione

Articolo originale di Morgan

Mappatura genetica a tre punti

Coefficiente di coincidenza e coefficiente di interferenza

Mappe geniche usando tetradi ordinate o non ordinate in *Aspergillus nidulans* e *Saccharomyces cerevisiae*.

Mappatura fine del gene: esperimento di Seymour Benzer con il fago T2.

Ricombinazione mitotica e loss of heterozygosity (LOH). Osservazioni di Guido Pontecorvo in *A. nidulans*

Meccanismi di determinazione del sesso in *Drosophila* e mammiferi. Mutanti di reversione del sesso nell'uomo: regioni PAR e mappatura di SRY: Definizione del circuito genico di differenziamento sessuale maschile e femminile nella specie *Homo sapiens*. Fenomeno dello skewing genico

Corpo di Barr e regola di Barr

Meccanismi di compensazione del dosaggio genico.

Inattivazione del cromosoma X

Articolo originale di Mary Lyon

Imprinting: esperimenti di Surani e Solter; Esperimenti di Efstratiadis sul gene IGF-2;

Induzione di mutazioni con agenti fisici, chimici o biologici

Test di complementazione e sue eccezioni

Test di Ames

Esempi dettagliati di mutazioni in geni che causano patologie ereditarie nell'uomo:

X-linked quali: Distrofia Muscolare di Duchenne, Distrofia di Becker, Favismo, X-fragile, Emofilia, sindrome di Alport, sindrome di Rett.

Autosomiche quali: Fibrosi Cistica, Distrofia Miotonica, Sindrome di Huntington, Anemia Falciforme, alfa e beta Talassemia. Vantaggio dell'eterozigote nei processi di selezione naturale.

Patologie ereditarie dovute a difetti nei geni della riparazione del DNA:

Xeroderma Pigmentoso, Sindrome di Cockayne, Sindrome di Nijmegen; Sindrome da mutazioni nel gene della Ligasi IV; Sindrome di Bloom; Sindrome di Werner

Patologie da alterazione nel numero di cromosomi.

Meccanismi di non-disgiunzione alla meiosi I o II. Disomie parentali e isodisomie parentali. Traslocazioni robertsoniane. Sindrome di Down, Sindrome di Turner, Sindrome di Klinefelter, Sindrome del triplo-X, Sindrome del XYY

Patologie da alterazione della struttura cromosomica dovute a:

Traslocazioni bilanciate o sbilanciate, inversioni paracentriche, inversioni pericentriche, cromosomi ad anello e impatto di tali mutazioni sui cromatidi ricombinanti durante la meiosi.

Citogenetica con sonde fluorescenti (FISH): singolo locus genico; cromosoma intero: multiplex FISH Test di fluttuazione di Luria-Delbruck, Lederberg (replica plating) e dimostrazione che la mutazione è pre-adattativa nei processi di selezione naturale.

Tecniche di analisi e manipolazione genetica:

DNA ricombinante e uso di enzimi di restrizione: Sequenziamento del DNA secondo metodo di Fredrick Sanger: Sequenziamento automatizzato con terminatori di catena fluorescenti. PCR Principi e applicazioni. Real time PCR. Inattivazione genica nel topo

Cenni di genetica di popolazione: Equilibrio Hardy-Weinberg e sue applicazioni.

LABORATORIO

Clonaggio di un inserto nel plasmide PUC19, trasformazione in E.coli e identificazione dei plasmidi ricombinanti attraverso selezione e screening bianco/blu di colonie batteriche resistenti alla ampicillina e di colorazione bianca. Estrazione e digestione del plasmide con enzimi di restrizione appropriati e analisi dei prodotti di digestione risolti su gel d'agarosio nativo.

Materiale didattico

Diapositive e articoli scientifici disponibili in virtuale anno 2025.

Consigliato il libro di testo: Genetics from Genes to Genomes di Goldberg e Fischer, McGraw-Hill ultima edizione in inglese , settembre 2023.

VERIFICA DELLE CONOSCENZE

1) Breve scritto su un quesito/problema singolo della durata max di 30 minuti che può riguardare: costruzione di una mappa genica, interpretazione di un albero genealogico o soluzione di un problema di genetica di popolazione.

2) Orale che comprende in ordine: a) riesame dello scritto nel caso ci siano imprecisioni/errori. b) quesito su argomento a piacere scelto dallo studente. C) due-tre quesiti proposti dal docente