



## MODELLO SCHEDA INSEGNAMENTO

<b>Corso di Laurea</b>	<b>Magistrale in Scienze e Tecnologie Genetiche</b>
<b>Denominazione insegnamento:</b>	<b>Genetica e Biologi Molecolare con Laboratorio</b>
<b>Numero di Crediti:</b>	<b>12</b>
<b>Semestre:</b>	<b>Secondo Anno; Secondo Semestre</b>
<b>Docenti Titolari:</b>	<b>Proff. E. Picardi, P. Vito</b>
<b>Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:</b>	<b>Dr. Pellegrino Mazzone; Dr. Ivan Scudiero; Dr.ssa Maddalena Pizzulo</b>
<b>Orario di ricevimento:</b>	<b>Gli studenti saranno ricevuti immediatamente dopo la fine di ogni lezione. Per specifiche esigenze, è possibile fissare un appuntamento via email.</b>
<b>Indirizzo:</b>	<b>Biogem; Contrada Camporeale, Ariano Irpino (AV)</b>

### PRESENTAZIONE DEL CORSO:

Il corso si focalizza sugli approcci moderni per l'analisi genetica di caratteri mendeliani e tratti complessi, in particolare nell'Uomo. Gli argomenti trattati durante il corso si focalizzano sulla variabilità genetica e le sue conseguenze (inclusa la trasmissione di malattie genetiche), la mappatura genetica dei caratteri mendeliani e dei geni che conferiscono suscettibilità a malattie complesse. Il corso si sofferma sulle moderne metodologie utilizzate per le indagini genetiche, tra cui le tecnologie per la raccolta di dati genomici su larga scala, le nuove generazioni di tecniche di sequenziamento, genotipizzazione, profilo di espressione genica, e gli approcci bioinformatici per lo studio della funzione genica.

### OBIETTIVI FORMATIVI

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

- ✓ Conoscenza dei meccanismi fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base della trasmissione dei caratteri genetici e della loro espressione, inclusa la trasmissione di malattie genetiche. Inoltre, gli studenti dovranno conoscere le principali strategie e tecniche molecolari utilizzate per studiare interi genomi, compresa l'anatomia, la struttura ed il contenuto dei genomi di diversi organismi modello ed i principali modelli di evoluzione molecolare in grado di produrre variabilità genomica.

- ✓ 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 espressione genica attraverso la pianificazione di sistemi sperimentali, 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 necessario aver acquisito le conoscenze di base previste per i corsi di Matematica e Statistica, Genetica, Biologia Molecolare e Biochimica.

## FREQUENZA DELLE LEZIONI

La frequenza del corso e del laboratorio è obbligatoria.

## CONTENUTI DEL CORSO

**Modulo di Genetica Molecolare (6 CFU) Prof. Pasquale Vito** Il sistema genetico e la Trasmissione dei caratteri; La mappatura genica; L'identificazione dei geni e dei fattori di suscettibilità alla base delle malattie umane;

**Modulo di Genomica (6 CFU) Prof. Ernesto Picardi** Anatomia dei genomi; La decifrazione dei genomi; Il trascrittoma; La bioinformatica per la genomica.

## METODI DIDATTICI

Il corso sarà svolto mediante lezioni frontali sugli specifici argomenti del programma, con l'ausilio di dimostrazioni ed esempi alla lavagna e presentazioni video. 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. 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

- Saccone C, Pesole G - Handbook of Comparative Genomics - Wiley
- Pasternack - Genetica molecolare umana - Zanichelli
- Brown TA - Genomi 3 - Edises
- Lesk AM - Introduzione alla genomica - Zanichelli
- Pascarella, Paiardini - Bioinformatica - Zanichelli
- Russell - Genetica - Pearson
- Amaldi, Benedetti, Pesole, Plevani - Biologia molecolare - Casa Editrice Ambrosiana (Zanichelli)
- Craig, Cohen-Fix, Green, Greider, Storz, Wolberger - Biologia molecolare - Principi di funzionamento del genoma -

## ESAME DI PROFITTO

La verifica dell'apprendimento verrà effettuata attraverso un esame finale orale. Tale 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, fino all'espulsione dal corso.

## CALENDARIO ESAMI

Rinvio al link

## PRENOTAZIONE ESAMI

Rinvio al link

## SYLLABUS

### Modulo di Genetica Molecolare (6 CFU) Prof. Pasquale Vito

- 1 CFU Il sistema genetico Le leggi della ereditarietà dei caratteri. Segregazione, dominanza e recessività. Assortimento indipendente. Associazione genetica. Costruzione di mappe genetiche. Alberi genealogici di malattie autosomiche dominanti ed autosomiche recessive. Eredità di malattie legate alla X.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU La mappatura genica. Il metodo del lod score, Mappatura genetica dei cromosomi umani, Polimorfismi genici, Polimorfismi da RFLP, Polimorfismi da STRP, Mappatura per linkage disequilibrium. La mappatura genetica di caratteri mendeliani. Il ruolo della ricombinazione nella mappatura genetica. Mappatura di un locus malattia. La mappatura a due punti. La mappatura a più punti.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU L'identificazione dei geni e dei fattori di suscettibilità alla base delle malattie umane Il clonaggio posizionale L'importanza dei pazienti con anomalie cromosomiche. Strategie indipendenti dalla posizione per identificare geni-malattia.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Validazione dei geni candidati identificati con approccio posizionale. Identificazione di varianti causali attraverso studi di associazione. Esempi di identificazione di geni-malattia.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Genetica molecolare delle malattie muscolari. Distrofina e proteine muscolari associate. Distrofia muscolare di Duchenne e di Beker. Scoperta del gene DMD. Approcci terapeutici mediante exon skipping.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Genetica molecolare delle malattie neurologiche. Malattia di Alzheimer e geni associati. Corea di Huntington e Huntingtina. TRED di tipo 1 e TRED di tipo 2. Sclerosi laterale amiotrofica e geni associati. Meccanismi molecolari dei processi neurodegenerativi.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni

## Modulo di Genomica (6 CFU) Prof. Ernesto Picardi

- 1 CFU Anatomia dei genomi: Struttura e organizzazione dei genomi procariotici ed eucariotici con cenni sui genomi virali. I genomi extra nucleari: mitocondriali e plastidiali. Il concetto di gene.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU La decifrazione dei genomi: Strategie di sequenziamento genomico (gerarchico e shotgun). Assemblaggio di genomi completi e metodologie bio-computazionali per l'annotazione. Il sequenziamento automatizzato di prima generazione (Sanger) ed il progetto genoma umano.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1CFU Il sequenziamento di nuova generazione e le principali piattaforme high-throughput. Sequenziamento "single-molecule" mediante tecnologie a nanopori. Applicazioni -omiche delle nuove tecnologie di sequenziamento.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Il trascrittoma Caratteristiche e metodi di analisi del trascrittoma mediante la tecnologia RNAseq. Studio dello splicing alternativo e delle modificazioni post-trascrizionali come l'editing dell'RNA.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Introduzione alla bioinformatica per la genomica: Principali metodiche computazionali per l'analisi del genoma e trascrittoma.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU - I database e browser genomici (Ensembl e UCSC). Introduzione allo studio del metagenoma ed epigenoma.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni