

Testi del Syllabus

Resp. Did. **MERONI GERMANA** **Matricola: 022803**

Docente **MERONI GERMANA, 6 CFU**

Anno offerta: **2020/2021**

Insegnamento: **058SM - GENETICA**

Corso di studio: **SM51 - SCIENZE E TECNOLOGIE BIOLOGICHE**

Anno regolamento: **2019**

CFU: **6**

Settore: **BIO/18**

Tipo Attività: **B - Caratterizzante**

Anno corso: **2**

Periodo: **Secondo Semestre**

Sede: **TRIESTE**



Testi in italiano

Lingua insegnamento ITALIANO

Contenuti (Dipl.Sup.) Il corso tratterà la Genetica di base; gli argomenti discussi nel dettaglio sono qui di seguito elencati.
Introduzione alla genetica. Mitosi e meiosi; organizzazione del DNA nei cromosomi.
Principi dell'ereditarietà e la genetica mendeliana: incrocio del monoibrido, diibrido e poliibrido. Principi di segregazione, dominanza ed assortimento indipendente. Concetti base di probabilità e test statistici applicati alla genetica (test della bontà dell'adattamento).
Estensioni alla genetica mendeliana: dominanza completa ed incompleta e co-dominanza; alleli multipli; alleli letali; ereditarietà legata al sesso e influenzata dal sesso; cromosomi sessuali e compensazione del dosaggio, inattivazione del cromosoma X nell'uomo e mosaicismo; ereditarietà citoplasmatica ed effetto genetico materno. Interazione genica epistatica e non. Cenni sulle malattie genetiche umane. Geni concatenati, ricombinazione e mappaggio genetico in eucarioti (testcross a 3 punti e cenni di analisi di linkage nell'uomo).
Analisi e mappatura genetica in batteri e batteriofagi (coniugazione, trasformazione, trasduzione). Mutazioni geniche e loro classificazione in base alla natura molecolare e all'effetto fenotipico. Variazioni cromosomiche: delezioni, duplicazioni, inversioni, traslocazioni reciproche e non, traslocazioni Robertsoniane. Variazioni del numero di cromosomi: aneuploidie e poliploidie. Genetica quantitativa e caratteri poligenici e multifattoriali; ereditabilità in senso stretto e in senso lato. Genetica di popolazione ed evoluzione: frequenze alleliche e genotipiche; legge di Hardy-Weinberg; forze evolutive, incrocio, mutazioni, migrazioni, deriva genetica e selezione naturale.

Testi di riferimento CONCETTI DI GENETICA
William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer
Ed. PEARSON

GENETICA
Benjamin A. Pierce

Ed. ZANICHELLI

GENETICA - Concetti essenziali
Benito, Espino - Ed. PICCIN

Obiettivi formativi

CONOSCENZA E COMPRESIONE. Il corso ha l'obiettivo di fornire agli studenti conoscenze relative ai principi della trasmissione ereditaria e dell'assortimento dei caratteri genetici; alle relazioni esistenti tra genotipo e fenotipo; e alle basi molecolari della variabilità genetica. CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRESIONE. Inoltre, l'obiettivo è di sviluppare la capacità di comprendere ed assimilare approcci di genetica che possano trovare applicazioni nella ricerca biologica e biomedica.

AUTONOMIA DI GIUDIZIO. Autonomia di giudizio viene sviluppata principalmente attraverso lo svolgimento di esercizi che richiedono la scelta del miglior modello/procedimento da applicare tra quelli proposti durante l'intero corso.

ABILITÀ COMUNICATIVE. Le abilità comunicative verranno sviluppate soprattutto attraverso le domande aperte dell'esame finale che, richiedendo risposte brevi, stimoleranno la capacità di sintesi dei concetti e la comunicazione dei punti chiave in maniera efficace.

CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO. L'approfondimento delle conoscenze apprese durante le lezioni e le esercitazioni consentirà agli studenti di intraprendere in autonomia e consapevolezza gli studi successivi.

Prerequisiti

Conoscenze di base di Biologia Molecolare e Cellulare

Metodi didattici

Lezioni tradizionali integrate con esercizi svolti in aula e attraverso la piattaforma Moodle.

Altre informazioni

Erogazione in modalità 'didattica mista'.

Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di Dipartimento, del Corso di Studio e dell'insegnamento

Modalità di verifica dell'apprendimento

Gli studenti dovranno superare una prova scritta in 3 ore di tempo su argomenti trattati durante tutto il corso e che consiste in: i) 15 domande a risposta multipla (massimo voto 15/30); ii) 6 domande a breve risposta aperta (massimo voto 6/30); iii) 4 esercizi (massimo voto 10/30).

Programma esteso

Il corso tratterà la Genetica di base; gli argomenti discussi nel dettaglio sono qui di seguito elencati.

Introduzione alla genetica. Mitosi e meiosi; organizzazione del DNA nei cromosomi.

Principi dell'ereditarietà e la genetica mendeliana: incrocio del monoiibrido, diibrido e poliibrido. Principi di segregazione, dominanza ed assortimento indipendente. Concetti base di probabilità e test statistici applicati alla genetica (test della bontà dell'adattamento).

Estensioni alla genetica mendeliana: dominanza completa ed incompleta e co-dominanza; alleli multipli; alleli letali; ereditarietà legata al sesso e influenzata dal sesso; cromosomi sessuali e compensazione del dosaggio, inattivazione del cromosoma X nell'uomo e mosaicismo; ereditarietà citoplasmatica ed effetto genetico materno. Interazione genica epistatica e non. Cenni sulle malattie genetiche umane. Geni concatenati, ricombinazione e mappaggio genetico in eucarioti (testcross a 3 punti e cenni di analisi di linkage nell'uomo).

Analisi e mappatura genetica in batteri e batteriofagi (coniugazione, trasformazione, trasduzione). Mutazioni geniche e loro classificazione in base alla natura molecolare e all'effetto fenotipico. Variazioni cromosomiche: delezioni, duplicazioni, inversioni, traslocazioni reciproche e non, traslocazioni Robertsoniane. Variazioni del numero di cromosomi: aneuploidie e poliploidie. Genetica quantitativa e caratteri poligenici e multifattoriali; ereditabilità in senso stretto e in senso lato. Genetica di popolazione ed evoluzione: frequenze alleliche e genotipiche; legge di Hardy-Weinberg; forze evolutive, incrocio, mutazioni, migrazioni, deriva genetica e selezione naturale.



Testi in inglese

Italian

The course will address basic genetics. The contents of the course are illustrated here below.

Introduction to Genetics. DNA in chromosomes; Mitosis and meiosis. Mendelian genetics: monohybrid, dihybrid, polyhybrid cross; the principles of segregation, dominance, and independent assortment. Basic probability concepts and statistical tests applied to genetics (Goodness of fit test). Extensions of mendelian genetics: complete and incomplete dominance, co-dominance; multiple alleles; lethal alleles; sex-linked and sex-influenced inheritance; sex chromosomes and dosage compensation, X chromosome inactivation in human and mosaicism; cytoplasmic inheritance and genetic maternal effect; gene interaction with and without epistasis. Human genetics. Linkage, recombination and genetic mapping in eukaryotes (the three-point-testcross and briefly linkage analysis in human). Gene mapping in microorganisms (conjugation, transformation, transduction). Gene mutations and their classification based on the molecular nature and on the phenotypic effect. Chromosome variations: deletions, duplications, inversions, nonreciprocal and reciprocal translocations, Robertsonian translocation. Variation in chromosome number: aneuploidy and polyploidy. Quantitative genetics and polygenic and multifactorial traits; narrow- and broad-sense heritability. Population genetics and evolution: allelic and genotypic frequencies and Hardy-Weinberg law; evolutionary forces, non-random mating, mutations, migration, genetic drift, natural selection.

CONCEPTS OF GENETICS

William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer
ED. Pearson

GENETICS - A Conceptual Approach

Benjamin A. Pierce
ED. Freeman

KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING. The course aims at providing the students with the knowledge of the basic principles underlying classical genetics and assortments of genetic traits; of the relationship between genotype and phenotype; and molecular bases of genetic variability.

APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING. Further, the aim is to develop the ability to comprehend genetics approaches that can be applied in biology and in biomedical research.

MAKING JUDGEMENTS. The students will be encouraged and will develop their judgement abilities in particular through the solution of exercises that require the application of the best model/procedure for their solution among those proposed during the entire course.

COMMUNICATION SKILLS. Communication skills will be especially developed through the open questions during the final assessment; indeed being short answers required, this will stimulate the students' capacity to be targeted in their description communicating the concepts in a clear, synthetic, and efficient manner.

LEARNING ABILITIES. The knowledge obtained during the frontal lessons and the exercise sessions will allow the students to proceed in their studies with increased autonomy and awareness.

Basic knowledge of Molecular and Cellular Biology.

Traditional lectures integrated with exercises in class as well as through the Moodle platform.

Teaching method 'blended'.

Any changes to these indications, which may become necessary to ensure the application of safety protocols related to the COVID19 emergency, will be communicated on the Department's and Degree Course websites and Lecture course Moodle page

Students will be required to take a final written examination in 3 hour-time on topics discussed during the entire course and which consists of: i) 15 multiple choice questions (max marks 15/30); ii) 6 brief open questions (max marks 6/30); iii) 4 exercises (max marks 10/30).

The course will address basic genetics. The contents of the course are illustrated here below.

Introduction to Genetics. DNA in chromosomes; Mitosis and meiosis. Mendelian genetics: monohybrid, dihybrid, polyhybrid cross; the principles of segregation, dominance, and independent assortment. Basic probability concepts and statistical tests applied to genetics (Goodness of fit test). Extensions of mendelian genetics: complete and incomplete dominance, co-dominance; multiple alleles; lethal alleles; sex-linked and sex-influenced inheritance; sex chromosomes and dosage compensation, X chromosome inactivation in human and mosaicism; cytoplasmic inheritance and genetic maternal effect; gene interaction with and without epistasis. Human genetics. Linkage, recombination and genetic mapping in eukaryotes (the three-point-testcross and briefly linkage analysis in human). Gene mapping in microorganisms (conjugation, transformation, transduction). Gene mutations and their classification based on the molecular nature and on the phenotypic effect. Chromosome variations: deletions, duplications, inversions, nonreciprocal and reciprocal translocations, Robertsonian translocation. Variation in chromosome number: aneuploidy and polyploidy. Quantitative genetics and polygenic and multifactorial traits; narrow- and broad-sense heritability. Population genetics and evolution: allelic and genotypic frequencies and Hardy-Weinberg law; evolutionary forces, non-random mating, mutations, migration, genetic drift, natural selection.