

Insegnamento:	Genetica Genetics
Docente	Dott.ssa Flavia Cerrato
Anno	2° anno
Tipologia	Attività caratterizzante
Crediti	6 (didattica frontale)
SSD	BIO/18 - Genetica
Anno Accademico	2017/2018
Periodo didattico	Primo semestre
Propedeuticità	Chimica generale e inorganica.
Frequenza	Facoltativa, ma fortemente consigliata
Descrizione dei metodi di accertamento	Superamento di una prova orale e svolgimento di esercizi scritti
Sede	Polo Scientifico, Via Vivaldi 43 – Caserta
Orario di ricevimento	È opportuno contattare il docente per posta elettronica (flavia.cerrato@unicampania.it).
Organizzazione della didattica	Lezioni frontali ed esercitazioni alla lavagna
Risultati di apprendimento previsti	<p>Lo scopo del corso di Genetica è quello di fornire agli studenti i principi fondamentali dei seguenti argomenti: la trasmissione dei caratteri attraverso le generazioni, la struttura molecolare del materiale genetico e i meccanismi in base ai quali le informazioni genetiche vengono codificate, replicate, espresse e mutate; la composizione genetica di una popolazione di organismi e le modalità con cui essa varia nel tempo e nello spazio.</p> <p>The aim of the course of Genetics is to provide to the students the fundamental principles of the following issues: the transmission of characters through the generations, the molecular structure of the genetic material, the mechanisms of replication, transcription, translation and mutation of DNA, the genetic composition of the mendelian populations of organisms and its evolution in time and space.</p>
Prerequisiti	<p>Conoscenze fornite dal corso di Fondamenti di Biologia</p> <p>Knowledges provided by the course of Biology</p>
Contenuti del Corso	Mitosi e Meiosi. I principi fondamentali dell'eredità. Gli studi di Mendel sull'eredità. Applicazioni dei principi di Mendel. I principi mendeliani in Genetica umana. Estensione

dell'analisi mendeliana. Associazione: geni associati, crossing-over e ricombinazione. Mappe cromosomiche. La struttura molecolare degli acidi nucleici, della cromatina e dei cromosomi. Replicazione del DNA, Trascrizione e processamento dell'RNA, Traduzione e codice genetico. Regolazione genica in Procarioti ed Eucarioti. Mutazioni e riparo del DNA. Le basi molecolari delle mutazioni e gli effetti sul fenotipo. La mutagenicità delle sostanze chimiche: il test di Ames. I meccanismi di riparo del DNA. Genetica di popolazioni: la legge di Hardy-Weinberg e le forze evolutive. La variazione genetica nelle popolazioni naturali. L'evoluzione molecolare. La speciazione.

Mitosis and Meiosis. The basic principles of inheritance. Mendel's Study of Herdity. Applications Of Mendel's Principles. Mendelian principles in Human Genetics. Extension of Mendelism. Linkage: crossing-over and recombination. Chromosome mapping. The molecular structure of nucleic acids, chromatine and chromosomes. Replication of DNA, Transcription and RNA processing, Translation and the genetic code. Gene regulation in Prokaryots and Eukaryotes. Mutation and DNA repair. The molecular basis of mutations and the phenotypic effects. Screening Chemicals for Mutagenicity: the Ames Test. DNA Repair mechanisms. Population genetics: Hardy-Weinberg law and the forces of evolution. Genetic variation in natural population and speciation. The molecular evolution. Speciation.

Programma dettagliato

1. GENETICA DELLA TRASMISSIONE DEI CARATTERI

Mitosi e meiosi. Cromosomi omologhi ed alleli. Il genotipo. Omozigosi ed eterozigosi. Il fenotipo. Dominanza e recessività. Principio della segregazione degli alleli o prima legge di Mendel. Reincrocio. Principio dell'assortimento indipendente o seconda legge di Mendel. Ereditarietà legata al cromosoma X. Incroci reciproci.

2. ESTENSIONE DELL'ANALISI MENDELIANA

Alleli multipli. L'esempio del colore dell'occhio di *Drosophila*. I gruppi sanguigni: alleli del sistema ABO. Dominanza incompleta. Rapporti mendeliani atipici. Interazione tra geni ed epistasi. Influenza dell'ambiente sul fenotipo. Espressività variabile e penetranza incompleta.

3. ASSOCIAZIONE

Geni associati. La ricombinazione ed il crossing-over. Test-cross per dimostrare l'associazione tra geni. Mappaggio dei geni mediante calcolo della frequenza di ricombinazione.

4. IL MATERIALE GENETICO E L' ORGANIZZAZIONE DEL GENOMA

La composizione chimica degli acidi nucleici. La struttura primaria e la struttura secondaria del DNA. Le caratteristiche del modello della doppia elica di Watson e Crick. Altre strutture del DNA: la forma A e la forma Z. Genomi virali, procariotici ed eucariotici. Struttura dei cromosomi eucariotici. Centromeri e telomeri. Cariotipo. Organizzazione della cromatina e del nucleosoma. Dimensioni del genoma. DNA ripetitivo e geni ripetuti.

5. REPLICAZIONE, TRASCRIZIONE E TRADUZIONE

La sintesi semiconservativa e semidiscontinua del DNA. I principali eventi che si succedono durante la replicazione del DNA e le proteine coinvolte. La replicazione teta, la replicazione a circolo rotante e la replicazione lineare. Trascrizione. L'mRNA. Struttura dei geni nei procarioti e negli eucarioti. Introni ed esoni. Splicing e splicing alternativo. Proprietà del codice genetico. Il tRNA. L'aminoacil-tRNA-sintetasi. Il ribosoma. Tappe principali della traduzione.

6. REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA NEI PROCARIOTI

Geni ad espressione costitutiva e geni regolati. Sistemi inducibili e sistemi reprimibili. Regolazione positiva e regolazione negativa. Modello di Jacob e Monod per la regolazione dell'operone lac. Fattori regolativi agenti in trans ed elementi agenti in cis.

7. REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA NEGLI EUCARIOTI

Differenziazione cellulare ed espressione genica. Clonazione mediante trapianto di nucleo. Tappe di possibile controllo dell'espressione genica negli eucarioti. Regolazione della trascrizione. Promotori ed enhancers. Le RNA polimerasi eucariotiche. La TATA box ed i fattori basali della trascrizione. Regolazione dell'espressione genica da parte degli ormoni steroidei.

8. MUTAZIONI

Test di fluttuazione. Mutazioni somatiche e germinali. Mutazioni geniche, cromosomiche e genomiche. Classificazione delle mutazioni geniche. Cause delle mutazioni spontanee. Agenti mutageni e loro meccanismo d'azione. Attivazione metabolica di sostanze con potenziale mutageno. Principali meccanismi di riparo del DNA. Reversione e soppressione di mutazione.

Test di Ames per l'identificazione delle sostanze mutagene. Mutazioni cromosomiche.

9. GENETICA DI POPOLAZIONI ED EVOLUZIONE DEI GENOMI

La variabilità genetica delle popolazioni. Il calcolo della frequenza allelica e della frequenza genotipica. L'equilibrio di Hardy-Weinberg. L'inincrocio e l'accoppiamento assortativo. Le fonti della variabilità: le forze evolutive e i loro effetti sulle frequenze alleliche. Effetti globali delle forze evolutive sulle frequenze alleliche e sulla variazione e la divergenza di popolazioni. Il processo di speciazione. Meccanismi di isolamento biologico. L'evoluzione molecolare. La variabilità a livello proteico. La variabilità nelle sequenze del DNA. La comparsa di nuove funzioni biologiche: l'origine di nuovi geni.

Testi consigliati e bibliografia

Testi consigliati (uno dei tre):

Snustad DP e Simmons MJ. Principi di Genetica, quarta edizione. Edises
Russel PJ. Genetica Un approccio molecolare, terza edizione. Pearson.
Griffiths AJ. Genetica Principi di analisi formale, Settima edizione. Zanichelli

Diapositive disponibili sul sito del dipartimento DiSTABIF

Curriculum docente

Attuale posizione ricoperta

Flavia Cerrato è attualmente ricercatrice a tempo indeterminato di Genetica (BIO/18) presso il Dipartimento di Scienze e Tecnologie Ambientali Biologiche e Farmaceutiche – DiSTABiF dell'Università della Campania "Luigi Vanvitelli".

Carriera accademica

Ha conseguito la laurea in Scienze Biologiche nel 1998 presso la Facoltà di Scienze MM.FF.NN. dell'Università degli Studi di Napoli "Federico II" e ha ottenuto il titolo di Dottore di Ricerca in Progettazione e impiego di molecole di interesse biotecnologico nel 2004 presso il Dipartimento di Scienze Ambientali della Seconda Università di Napoli. Da Maggio 2008 è Ricercatore universitario di Genetica (settore s.d. BIO/18) presso il dipartimento Scienze e Tecnologie Ambientali, Biologiche e Farmaceutiche (DiSTABiF) della SUN.

Attività didattica

Dal 2006 la dott.ssa Cerrato svolge attività didattica presso l'ex Facoltà di Scienze Ambientali per i corsi di laurea triennali in Scienze Ambientali e Biotecnologie. Attualmente è titolare del corso di Genetica per la laurea triennale in Scienze Ambientali.

Incarichi accademici

Membro della commissione Erasmus. Membro del collegio dei docenti del *Dottorato di Ricerca* in "Scienze Biomolecolari".

Attività di ricerca

La tematica dell'attività di ricerca della dott.ssa Cerrato è lo studio dell'imprinting genomico e del suo ruolo in patologia umana, attraverso l'analisi di modelli animali e campioni biologici derivanti da pazienti. Parte dell'attività di ricerca è stata svolta all'estero. Nell'estate 1999 è stata summer student presso il Laboratory of Biochemistry, NCI, NIH in Bethesda, Md, USA. Dal Settembre 2001 al Settembre 2002 è stata ospite al Babraham Institute, Cambridge, UK. Nell'estate 2008 è stata ospite presso il BRIC Institute, University of Copenhagen, Denmark. Ha partecipato a diversi progetti di ricerca di rilevanza nazionale e internazionale. Le sue ricerche, oggetto di 28 pubblicazioni in extenso e di decine di comunicazioni a congressi nazionali e internazionali, riguardano tematiche di genetica umana e molecolare. Attività di revisore per riviste scientifiche internazionali e progetti di ricerca nazionali.