

## COURSE SYLLABUS

### Functional Analysis of Genes

2223-3-E0201Q057

---

#### Obiettivi

L'insegnamento si propone di fornire conoscenze approfondite delle metodologie genetiche classiche e molecolari per lo studio delle funzioni geniche negli eucarioti e delle loro implicazioni in problematiche d'interesse biotecnologico.

Saranno inoltre discussi alcuni aspetti della regolazione genica nei procarioti e negli eucarioti, le basi genetiche e le conseguenze della trasposizione e le caratteristiche e le funzioni degli RNA non codificanti in condizioni fisiologiche e patologiche.

Conoscenze e capacità di comprensione. Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà conoscere le principali metodologie genetico-molecolari per studiare la funzione dei geni in diversi sistemi modello e il loro utilizzo per lo studio di alcuni processi biologici.

Capacità di applicare conoscenze e comprensione. Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di individuare le metodologie genetico-molecolari più adeguate per studiare la funzione di geni essenziali e non essenziali in diversi contesti sperimentali e progettare semplici esperimenti per studiare la funzione di questi geni.

Autonomia di giudizio. Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere capace di elaborare quanto appreso e riconoscere situazioni e problemi in cui le metodologie genetiche apprese possano essere utilizzate.

Abilità comunicative. Al termine dell'insegnamento lo studente saprà esprimersi in modo appropriato nella descrizione e discussione delle tematiche affrontate con proprietà di linguaggio e sicurezza di esposizione.

Capacità di apprendimento. Al termine dell'insegnamento lo studente sarà in grado di analizzare, applicare e integrare le conoscenze acquisite in ambito genetico con quanto appreso in altri insegnamenti correlati allo studio dei processi biologici.

#### Contenuti sintetici

Inattivazione genica e altre metodologie genetiche per lo studio della funzione genica in lievito e in eucarioti multicellulari. Elementi trasponibili, effetti sulla variabilità genetica e loro applicazioni. Aneuploidie e aberrazioni cromosomiche, vantaggi evolutivi e conseguenze sulla salute umana. Esempi di regolazioni geniche complesse nei

procarioti e negli eucarioti. RNA non codificanti e loro deregolazione nelle malattie umane.

## **Programma esteso**

Introduzione all'analisi genetica funzionale. Metodologie di inattivazione genica in lievito e in eucarioti multicellulari e altre metodologie genetiche per lo studio della funzione genica. Manipolazione genetica in organismi modello (*D. melanogaster*, *C. elegans*). Manipolazione genica per la creazione di modelli animali di malattie umane.

Trasposoni e retrotrasposoni. Meccanismi di trasposizione. Trasposoni e variabilità genetica. Mutagenesi per trasposizione e applicazioni.

Aneuploidie e aberrazioni cromosomiche, analisi citogenetiche per l'individuazione di aberrazioni cromosomiche, meccanismi di formazione delle anomalie cromosomiche, effetti delle aneuploidie: vantaggi evolutivi e conseguenze sulla salute umana.

Regolazione genica in procarioti ed eucarioti. Esempi di regolazione post trascrizionale. Regolazione della scelta tra ciclo litico e lisogeno nel batteriofago lambda. Splicing e splicing alternativo: la determinazione del sesso in *Drosophila melanogaster*.

RNA non codificanti e loro funzioni. Funzioni e maturazione di micro-RNA (miRNA) e piccoli RNA interferenti (siRNA). RNA non codificanti lunghi (lncRNA) e loro ruolo nella regolazione genica.

## **Prerequisiti**

Prerequisiti: Conoscenze di base di genetica e biologia molecolare.

Propedeuticità specifiche: Genetica.

Propedeuticità generali: Lo studente potrà sostenere gli esami del terzo anno previo superamento di tutti gli esami del primo anno di corso

## **Modalità didattica**

Prerequisiti: Conoscenze di base di genetica e biologia molecolare.

Propedeuticità specifiche: Genetica.

Propedeuticità generali: Lo studente potrà sostenere gli esami del terzo anno previo superamento di tutti gli esami del primo anno di corso

## **Materiale didattico**

Il materiale presentato durante le lezioni (slide e articoli scientifici discussi in classe) è disponibile alla pagina e-learning dell'insegnamento.

Libri di testo suggeriti:

- Hartwell L. H, "Genetica: dall'analisi formale alla genomica", McGraw-Hill
- Russel P.J., "Genetica, un approccio molecolare", Pearson
- Lewin B., "Il gene VIII", Zanichelli
- Strachan T., Read A., "Genetica molecolare umana", Zanichelli

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

primo semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

Prova orale. In particolare, sarà chiesto allo studente di discutere e applicare gli approcci e le metodologie appresi durante il corso per affrontare lo studio di geni e delle loro funzioni o lo studio di processi biologici attraverso esempi concreti.

## **Orario di ricevimento**

Ricevimento: su appuntamento, previa e-mail al docente, oppure dopo il termine delle lezioni.

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE

---