



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Analisi di Funzioni Geniche

2627-3-E0201Q057

Obiettivi

L'insegnamento si propone di fornire conoscenze approfondite delle metodologie genetiche classiche e molecolari per lo studio delle funzioni dei geni 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 conoscerà 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 sarà 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.

Capacità critiche e di giudizio. Attraverso l'analisi critica di articoli scientifici svolta in maniera interattiva in classe, la ricostruzione di percorsi scientifici originali e l'interpretazione di dati sperimentali, al termine dell'insegnamento lo studente sarà 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. DNA non codificante. 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 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 di geni non essenziali ed essenziali. Manipolazione genetica in organismi modello (*S. cerevisiae*; *D. melanogaster*, *C. elegans*, *M. musculus*). 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 complessa in eucarioti. Esempi di regolazione post trascrizionale. 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

Modalità didattica: erogativa (DE) o erogativa/interattiva (DE/DI), in presenza.

Nello specifico:

- 5 lezioni da 2 ore svolte in modalità erogativa in presenza;
- 16 lezioni da 2 ore svolte in modalità erogativa nella parte iniziale che è volta a coinvolgere gli studenti in modo interattivo nella parte successiva. Tutte le attività sono svolte in presenza.

Le diverse problematiche, le metodologie genetiche con cui si possono affrontare e le eventuali ricadute d'interesse biotecnologico e per la salute umana saranno presentate con il supporto di presentazioni elettroniche e approfondite tramite esempi ed esperimenti appropriati, coinvolgendo gli studenti nell'interpretazione dei dati sperimentali. Saranno inoltre discussi in maniera interattiva articoli di ricerca originali.

L'insegnamento è tenuto in lingua italiana.

Materiale didattico

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

Le lezioni saranno videoregistrate e le videoregistrazioni saranno rese disponibili 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. Inoltre, sarà chiesto di interpretare dati sperimentali (grafici, immagini, tabelle) tratti dagli articoli discussi in classe.

Orario di ricevimento

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

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE
