

LAUREA IN BIOLOGIA UMANA
GENETICA MOLECOLARE UMANA

II - ANNO

4 CFU

MAPPATURA GENETICA DEL GENOMA

Tipi di ereditarietà ed analisi degli alberi genealogici.

Definizione di marcatore genetico ed analisi della sua segregazione alla meiosi.

Relazione tra frequenza di ricombinazione tra marcatori e distanza fisica.

Costruzione di mappe genetiche con più marcatori.

Studio dell'associazione nell'uomo e metodo del lod-score (cenni).

Tipi di marcatori genetici del DNA, loro caratteristiche e relative tecniche per la loro identificazione:

- RFLP, VNTR (micro e minisatelliti) e Single Nucleotide Polymorphisms (SNP)

- Elettroforesi su gel di agarosio e di acrilammide.

La reazione a catena della polimerasi: principi ed applicazioni.

L'ibridazione molecolare: principi ed applicazioni.

Tipi di marcatura degli acidi nucleici.

MAPPATURA FISICA DEL GENOMA

Costruzione di genoteche da diverse sorgenti di DNA.

Vettori di clonaggio e loro caratteristiche: batteriofagi, plasmidi, cosmidi e YAC.

Identificazione dei cloni ricombinanti.

Metodi di assemblaggio di contigui di cloni: mappatura basata sul contenuto di STS; fingerprinting del DNA ripetitivo. Ibridazione con Alu-PCR.

RT-PCR e costruzione di librerie di cDNA.

Metodi per l'identificazione di geni espressi nei cloni di DNA: exon trapping, screening di librerie di cDNA, analisi della sequenza.

Progetto Genoma Umano: scopi, risultati e prospettive.

TESTI CONSIGLIATI

Strachan, A.P. Read: Genetica Molecolare Umana Ed. UTET