

# GENETICA MOLECOLARE APPLICATA

**Docente: Prof.ssa PATRIZIA MALASPINA**

**cfu: 8**

**SSD: BIO18**

orario di ricevimento: LUNEDI' ORE 14-15

## **Obiettivi Formativi**

### **Italiano**

Approfondimento dei concetti genetici di base; acquisizione dei principi e metodi sperimentali per lo studio del genoma a livello molecolare; conoscenza degli obiettivi della ricerca post-genomica per potenziali applicazioni alla Medicina ed alle Biotecnologie.

### **Inglese**

Consolidation of fundamental genetic concepts; acquisition of principles and experimental methods for the study of genomes at molecular level; knowledge of objectives of post-genomic research and potential applications to Medicine and Biotechnology.

## **Programma**

### **Italiano**

- 1) Mappatura genetica del genoma:** eredità mendeliana ed analisi della variabilità genetica. Equilibrio di Hardy-Weinberg. Definizione di marcatore genetico ed analisi della segregazione alla meiosi; studio dell'associazione nell'uomo e costruzione di mappe; marcatori del DNA (RFLP, minisatelliti, microsatelliti e SNP) caratteristiche e relativi metodi per la loro identificazione. Individuazione dei geni responsabili di malattie con il clonaggio posizionale.
- 2) Mappatura fisica del genoma:** costruzioni di genoteche e loro rappresentatività; vettori di clonaggio in procarioti ed eucarioti.  
Metodi di identificazione dei cloni ricombinanti e loro assemblaggio in contigui.  
Principi e tecniche di studio dei genomi: marcatura degli acidi nucleici; ibridazione molecolare; reazione a catena della polimerasi (PCR); PCR quantitativa; sequenziamento del DNA.
- 3) Post-genomica:** studio dell'espressione e della funzione dei geni (librerie di cDNA; RealTime PCR; microarray). Produzione di proteine ricombinanti da geni clonati in procarioti, eucarioti ed animali vivi; metodi di identificazione delle interazioni proteiche. Modelli animali di malattie genetiche.
- 4) Terapia genica:** principi, utilizzazione e problematiche per la terapia delle malattie genetiche. Terapia genica delle cellule somatiche e germinali.

## **Testi**

Griffiths A.J.F et al: Genetica: principi di analisi formale. Ed. Zanichelli

Brown T.A.: Biotecnologie Molecolari: principi e tecniche. Ed. Zanichelli.

## **Inglese**

- 1) Genetic mapping of Mendelian characters.** Analysis of human genetic variation: Hardy-Weinberg equilibrium. Characteristics of the genetic markers (RFLP, VNTR, SNP) and segregation analysis in human pedigrees. Two-point genetic mapping. Positional cloning for identifying disease genes.

- 2) **Physical mapping of genomes:** DNA cloning in prokaryotes and eukaryotes. Construction of genomic libraries: DNA and cloning vector preparation. Analysis of recombinant clones and strategies to assembly contigs. Principles and techniques for studying genomes: nucleic acid hybridization assays; polymerase chain reaction assay (PCR); DNA sequencing.
- 3) **Post-genomica era:** Methods for identifying gene expression: cDNA libraries; RealTime PCR; microarrays. Production of proteins from cloned genes in prokaryotes, eukaryotes and live animals. Methods for the identification of protein-protein interactions. Production of recombinant pharmaceuticals. Creating animal models of disease using transgenic technology and gene targeting.
- 4) **Gene Therapy:** principles of molecular genetic-based therapies for inherited disorders. Somatic and germ line gene therapy.

**Texts:**

Griffiths A.J.F et al.: *Genetica: principi di analisi formale*. Ed. Zanichelli

Brown T.A.: *Bioteχνologie Molecolari: principi e tecniche*. Ed. Zanichelli.

**MODALITA' DI SVOLGIMENTO DELL' ESAME FINALE**

**Italiano**

La esame finale comprende sia un compito scritto che un colloquio orale. Lo scritto finale può essere sostituito da 3 test *in itinere* svolti durante il corso sotto forma di compito scritto.

**Inglese**

Final evaluation consists of both written and oral examinations. The final written exam can be replaced with three *in itinere* tests during the course.