

# GENETICA

2019-2020

Prof.ssa Gloria González Fortes

Prof. Massimo Negrini

email: [genetica\\_biotecmed@unife.it](mailto:genetica_biotecmed@unife.it)



## Microbiologia e Genetica

- ▶ Informazioni utili
- ▶ Modulo di Microbiologia
- ▶ Modulo di Genetica
- ▶ Materiale didattico

## MICROBIOLOGIA E GENETICA

Anno accademico e docente

Non hai trovato la Scheda dell'insegnamento riferita a un anno accademico precedente? [Ecco come fare >>](#)

### Obiettivi formativi

#### MICROBIOLOGIA

Il corso rappresenta l'unico insegnamento di Microbiologia di questo corso di studio ed esamina gli elementi di base di tale materia.

L'obiettivo principale del corso consiste nel fornire agli studenti le basi per conoscere le caratteristiche biologiche e metaboliche di batteri, virus, miceti e protozoi tale da dare al discente la capacità critica di distinguere i microrganismi patogeni da quelli che appartengono alla flora microbica residente.

Le principali conoscenze acquisite saranno:

-Batteriologia: Caratteristiche ed organizzazione della cellula batterica. Metabolismo e genetica

### English course description

**Anno accademico**

2019/2020

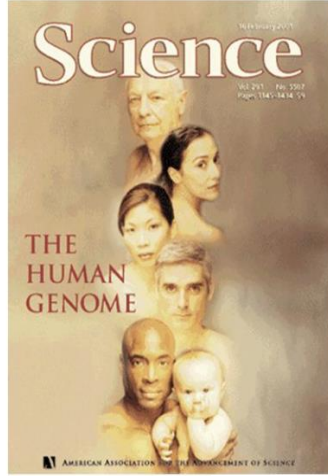
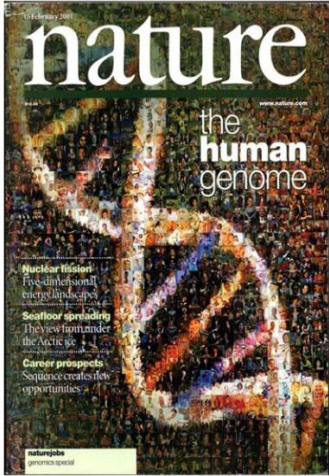
**Docente**

ROBERTA RIZZO

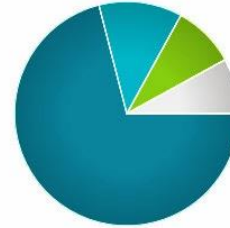
**Crediti formativi**

12

February 2001 - Publication of the first draft of the human genome



Genetic Ethnicity

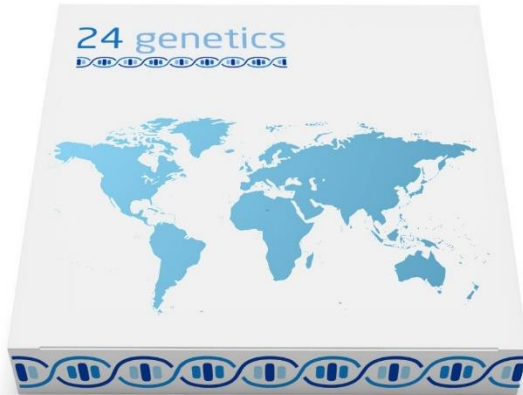


British Isles	71%
Scandinavian	12%
Finnish/Volga-Ural	9%
Uncertain	8%

Ancestry Results Phase 1

Europe	100%
Europe West	50%
Scandinavia	25%
Ireland	19%
Trace Regions	6%
Finnish/Northern Russia	2%
Europe East	1%
Iberian Peninsula	1%
Italy/Greece	< 1%
Great Britain	< 1%

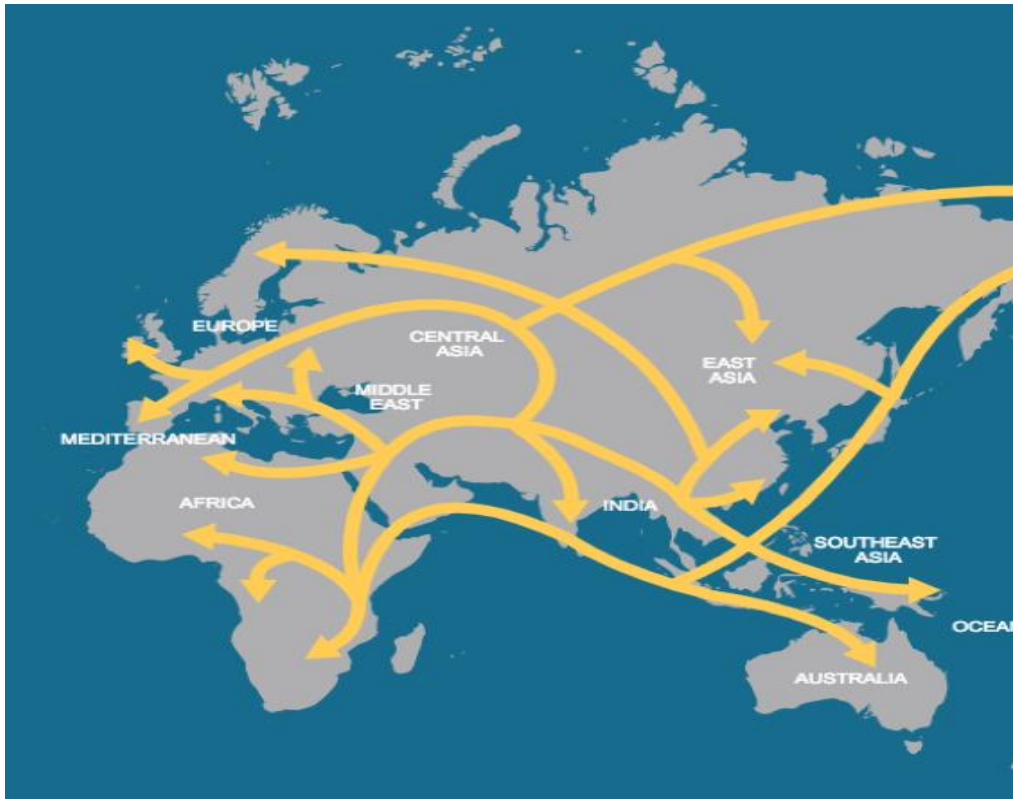
Ancestry Results Phase 2



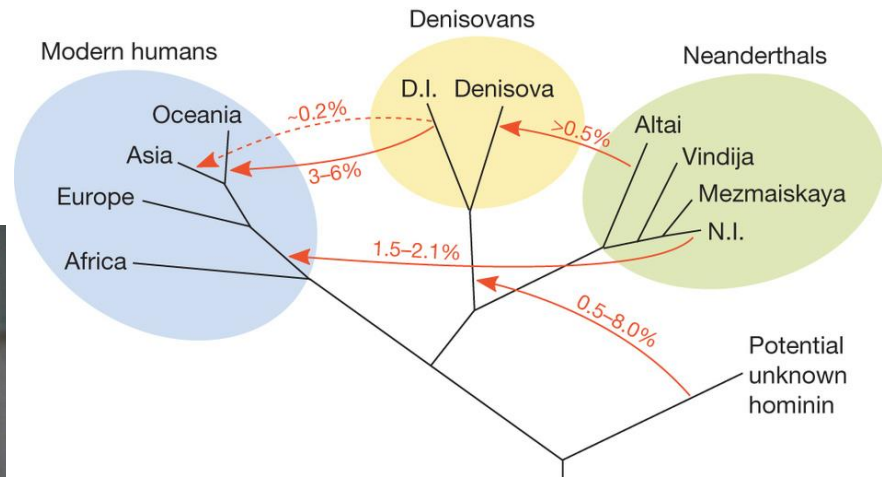


# Next Generation Sequencing (NGS)

*Chi siamo?  
Da dove veniamo?*

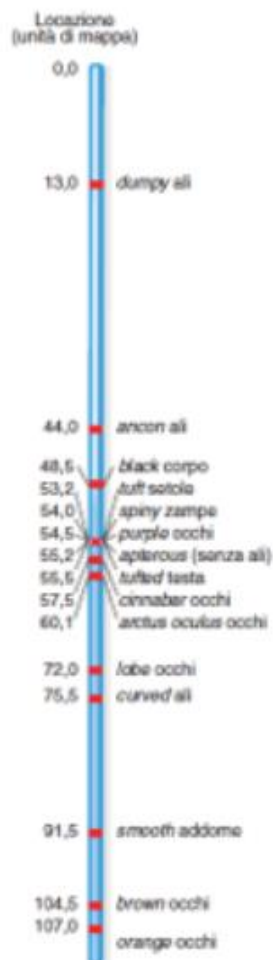


# Neanderthal. Un nostro antenato?





**Figura 1.2**  
Esempio di un prodotto commerciale sviluppato grazie all'impiego della tecnologia del DNA ricombinante. Humulin, insulina umana per soggetti diabetici insulina-dipendenti.



**Figura 1.3**

Esempio di mappa genetica che illustra alcuni geni localizzati sul cromosoma 2 del moscerino della frutta *Drosophila melanogaster*. I numeri rappresentano le distanze dei geni dall'estremità del cromosoma (in alto) misurate in unità di mappa (um, vedi Capitolo 14). Le distanze di mappa sono calcolate sulla base della frequenza di ricombinazione e sono additive (ciò permette di ottenere valori superiori a 50 um pur essendo la frequenza massima di ricombinazione fra due loci pari al 50%).



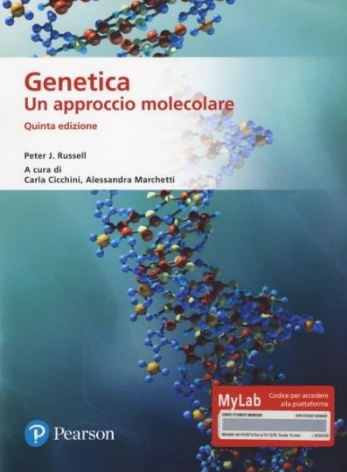
Peter J. Russell

# Genetica. Un approccio molecolare

Pearson 50 – 60 €



Materiale di supporto: [https://www.pearson.it/place/prodotti\\_digitali](https://www.pearson.it/place/prodotti_digitali)



# Capitolo 1

## Introduzione alla genetica

# Quattro cose importanti

- Variabilità
- Eredità
- Il pensiero evoluzionista
- La genetica

# Variabilità



# Variabilità morfologica in strawberry poison frog (*Dendrobates pumilio*)

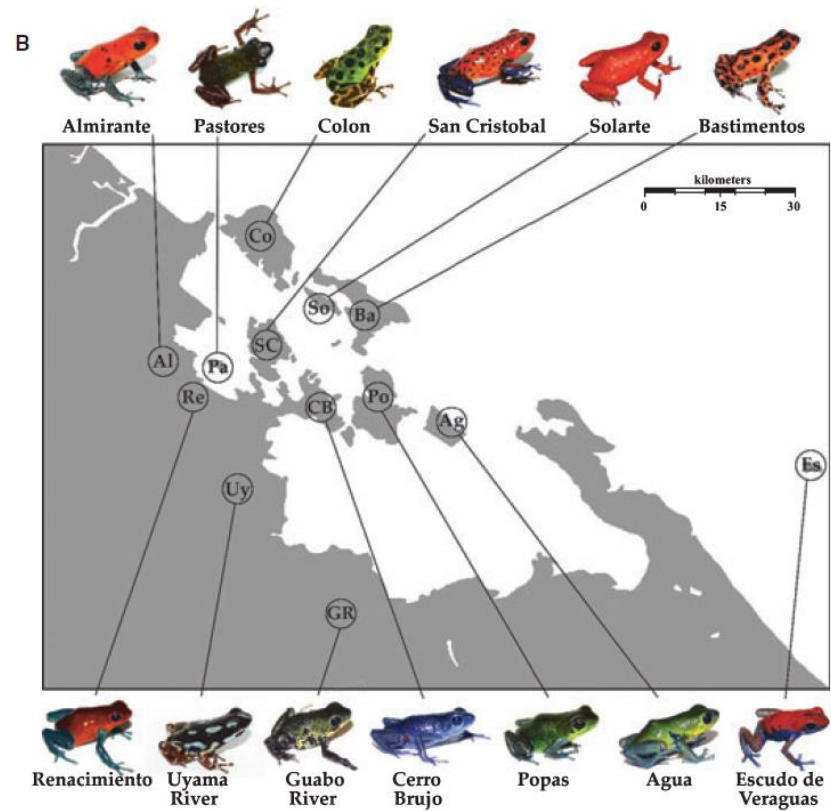
## MOLECULAR ECOLOGY

Molecular Ecology (2010) 19, 447–458

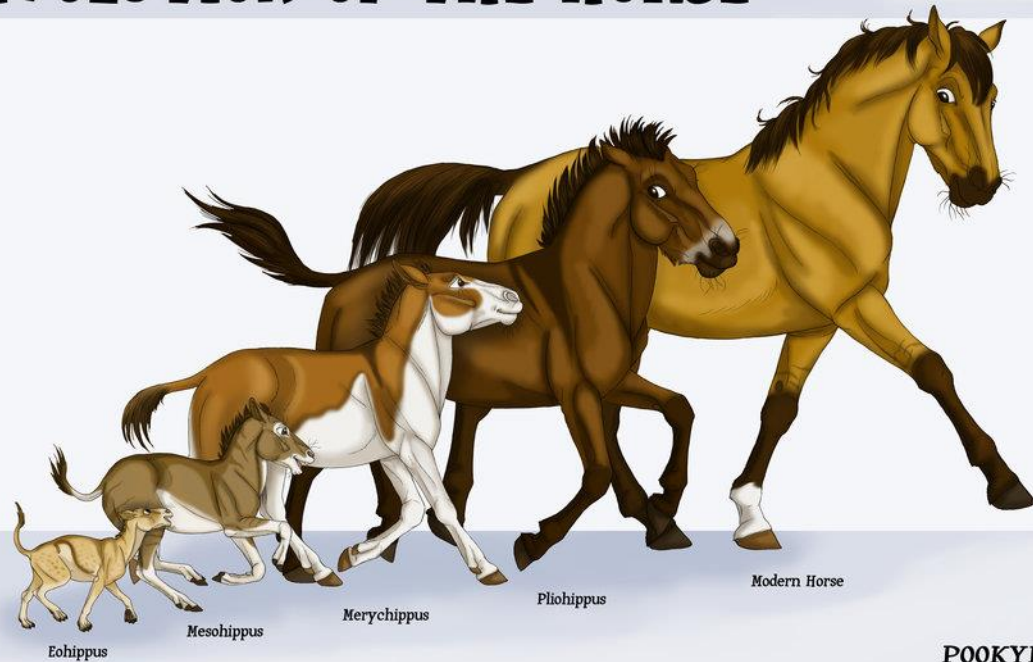
doi: 10.1111/j.1365-294X.2009.04465.x

Genetic structure is correlated with phenotypic divergence rather than geographic isolation in the highly polymorphic strawberry poison-dart frog


IAN I. WANG\* and KYLE SUMMERS†



# EVOLUTION OF THE HORSE



P00KYNS-5



**Variabilità:** il punto di partenza per ogni analisi genetica o evolutivistica è l'osservazione che un certo carattere, o complesso di caratteri, è variabile o **polimorfico** nei diversi individui

# Quattro cose importanti

- Variabilità
- Eredità
- Il pensiero evoluzionista
- La genetica



# Eredità

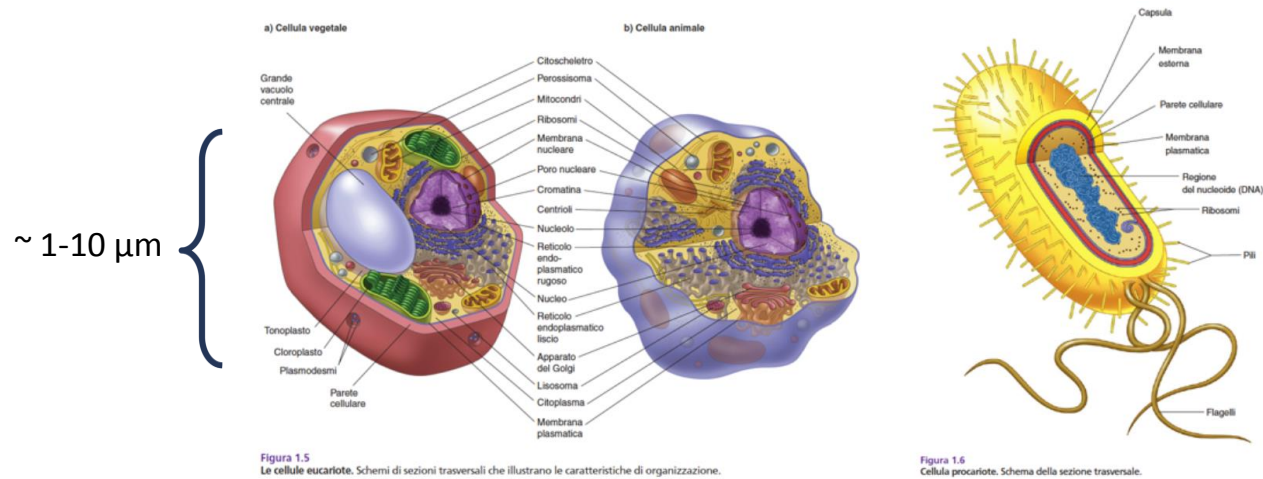
Genitori e figli si assomigliano  
Individui imparentati si assomigliano  
Individui di popolazioni vicine si assomigliano  
Individui di specie affini si assomigliano



## Perché?

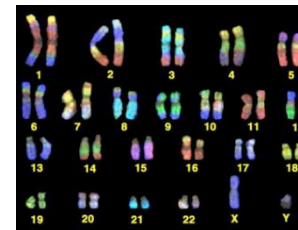
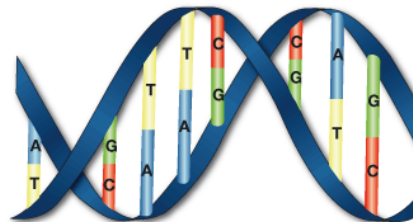
Ieri: Perché hanno in comune dei *fattori ereditari* (geni) che determinano l'eredità di caratteri comuni: **Genetica formale**

Oggi: Perché hanno in comune tratti di DNA ereditati dai genitori:  
**Genetica molecolare**



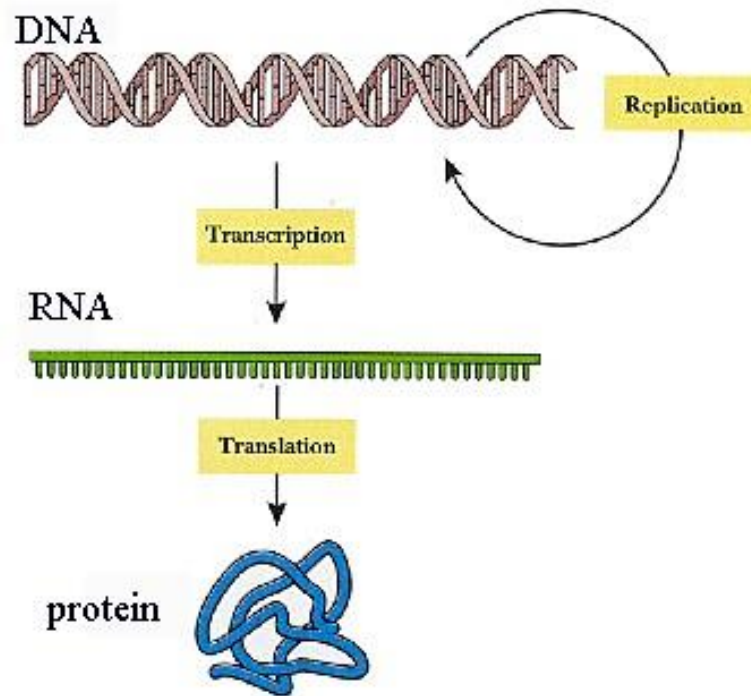
## Ma il nostro genoma è molto grande

Nella doppia elica del DNA di ogni nostra cellula ci sono 6 miliardi di basi



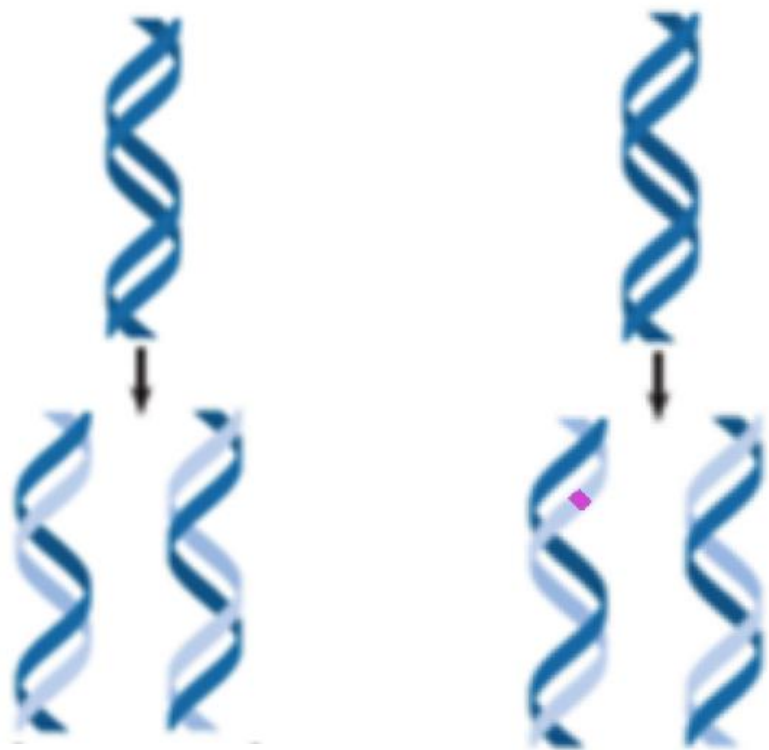
Le istruzioni ereditarie per far funzionare il nostro organismo sono scritte in questo testo.

*Dogma* centrale: Il DNA fa l'RNA, l'RNA fa le proteine, e mai viceversa



Più precisamente:  
l'informazione biologica  
procede, con  
pochissime eccezioni,  
dal DNA all'RNA e  
dall'RNA alle proteine

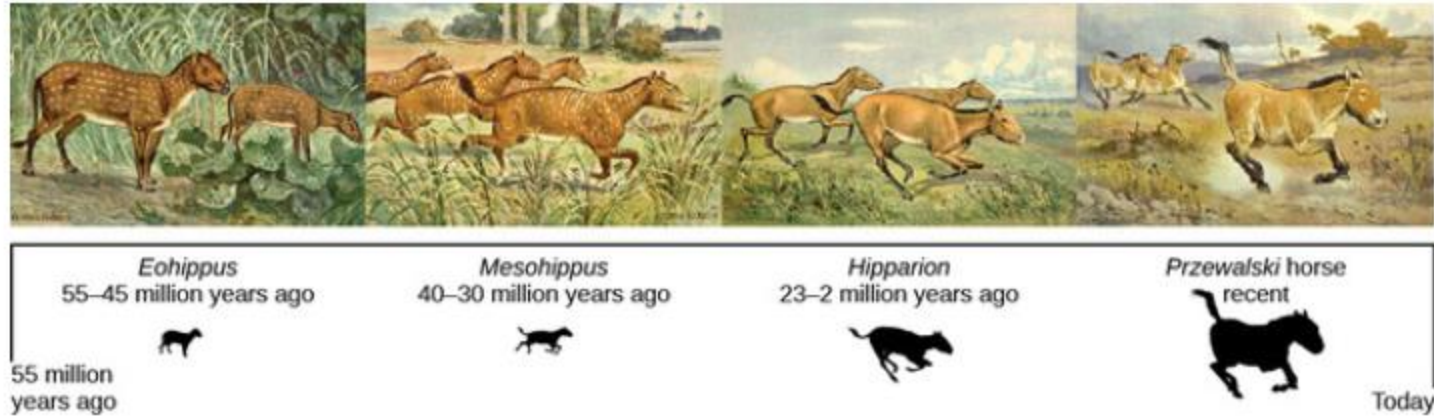
*Replicazione del DNA*



# Quattro cose importanti

- Variabilità
- Eredità
- Il pensiero evoluzionista
- La genetica

# The fossil record



**Horse evolution:** This illustration shows an artist's renderings of species derived from fossils of the evolutionary history of the horse and its ancestors. The species depicted are only four from a very diverse lineage that contains many branches, dead ends, and adaptive radiations. One of the trends, depicted here, is the evolutionary tracking of a drying climate and increase in prairie versus forest habitat reflected in forms that are more adapted to grazing and predator escape through running.

<https://courses.lumenlearning.com/boundless-biology/chapter/evidence-of-evolution/>

# L'origine del pensiero evoluzionista



Lamarck (1809):

La vita sorge spontaneamente dalla materia inanimata.

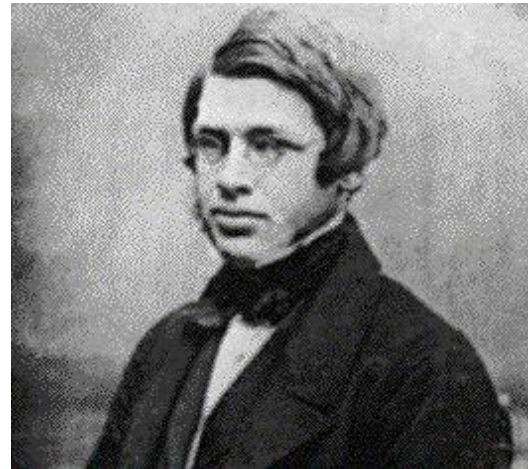
Organismi diversi discendono da antenati comuni.

L'ambiente guida il cambiamento da forme viventi semplici a forme complesse.

**L'uso e il disuso alterano la morfologia**



- Malthus (1789): Lotta per l'esistenza
- Wallace (1858): Selezione naturale





# L'origine del pensiero evoluzionista

Darwin (1859): *L'Origine delle specie* per selezione naturale:

1. Tutti gli organismi discendono con modifiche da antenati comuni
2. Le modifiche dipendono principalmente dall'azione della **selezione naturale** su una **variabilità preesistente**.



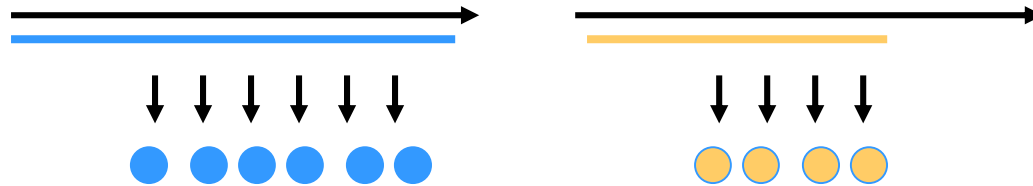
Mortalità differenziale  
Fertilità differenziale



# Il contesto ecologico del cambiamento evolutivo

In un certo contesto ambientale:

(a) Mortalità differenziale: X vive più a lungo di Y e perciò lascia più discendenti

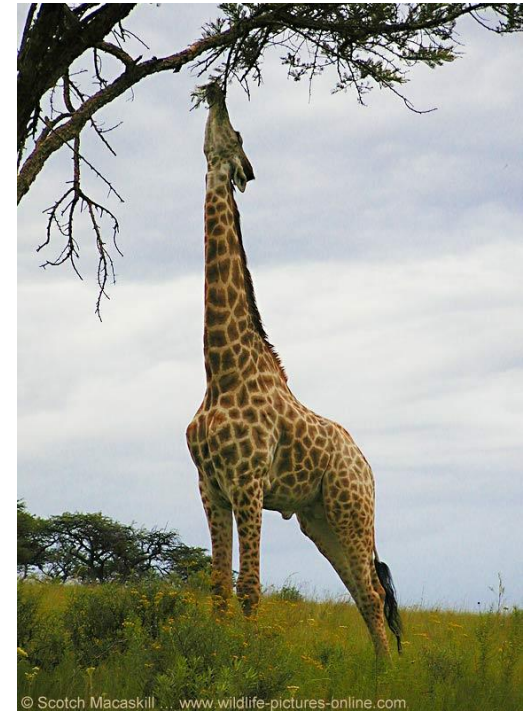


(b) Fertilità differenziale: nello stesso lasso di tempo X si riproduce più efficacemente di Y e perciò lascia più discendenti



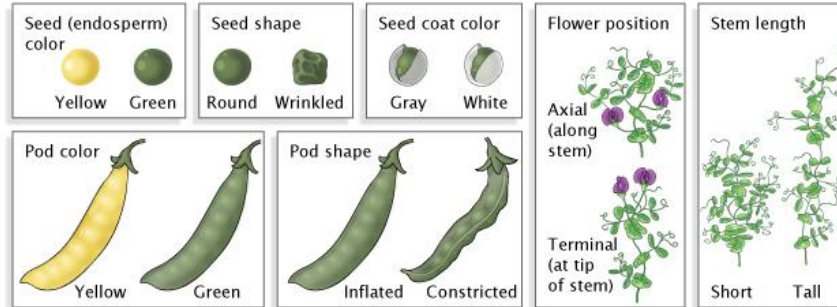
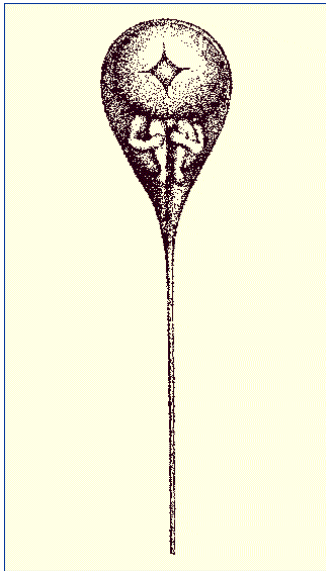
# Evoluzione darwiniana

1. Esiste una variabilità
2. Questa variabilità è, almeno in parte, ereditaria
3. Nel contesto ambientale in cui si trovano, individui diversi hanno fertilità o mortalità diverse
4. Le caratteristiche degli individui che lasciano più discendenti si diffondono nella popolazione: adattamento



# Quattro cose importanti

- Variabilità
- Eredità
- Il pensiero evoluzionista
- La genetica



Gregor Mendel  
1822 - 1884



Carl Correns  
1864 - 1933



Erich Von Tschermak  
1871 - 1962



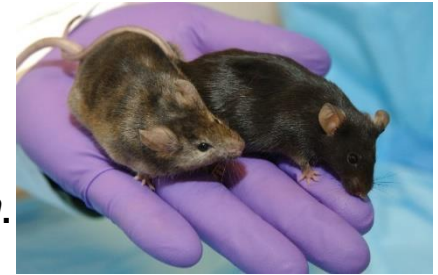
Hugo de Vries  
1848 - 1935

## Un po' di date

- **1856-1863** Esperimenti di **Mendel** sui piselli
- **1900** de Vries, Correns e von Tschermak **riscoprono i principi dell'eredità**
- **1905-1909** Nascono le parole "**genetica**" (Bateson) e "**gene**" (Johannsen)
- **1910-1911** Morgan scopre l'eredità legata al sesso e **l'associazione dei geni sui cromosomi**
- **1928** Griffith identifica un "**principio trasformante**"
- **1941** Beadle e Tatum propongono la corrispondenza "**un gene un enzima**"
- **1944** Avery, MacLeod e McCarthy dimostrano che **il principio trasformante è il DNA**
- **1953** **Watson e Crick** propongono il modello della **doppia elica**
- **1966** Nirenberg e Khorana decifrano il **codice genetico**
- **1977** Gilbert e Sanger sviluppano il **metodo di sequenziamento del DNA**
- **1980** Chambon dimostra che i geni Eucarioti sono interrotti da **introni**
- **1986** Mullis sviluppa la **PCR**, polymerase chain reaction
- **2003** Viene completata la prima sequenza **genomica umana**
- **2010** "Next generation sequencing (**NGS**)"

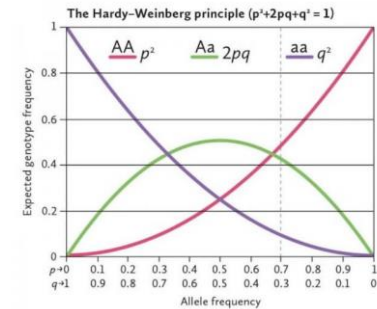
## Le branche della genetica:

- Genetica della trasmissione dei caratteri o **genetica classica**.



- **Genetica molecolare** e genomica

- **Genetica di popolazioni**: studio della frequenza dei geni nelle popolazioni e come queste cambiano.



- **Genetica quantitativa**: eredità dei caratteri che possono essere descritti mediante parametri numerici.

# Sintesi 1

- Senza variabilità non si fa genetica
- La genetica studia la trasmissione ereditaria delle caratteristiche biologiche
- Cose da ricordare sulla cellula
  - DNA, RNA, proteine
  - Cellula eucariote e procariote
  - Cromosomi
  - Mitosi e meiosi

Risorse per la ricerca genetica: Mappe genetiche e banche dati  
(PubMed, OMIM, GenBank)  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov>

*«Niente ha senso in biologia se non viene interpretato alla luce dell'evoluzione»*

Theodosius Dobzhansky





All Databases ▾  **Search**

- NCBI Home**
- Resource List (A-Z)**
- All Resources
- Chemicals & Bioassays
- Data & Software
- DNA & RNA
- Domains & Structures
- Genes & Expression
- Genetics & Medicine
- Genomes & Maps
- Homology
- Literature
- Proteins
- Sequence Analysis
- Taxonomy
- Training & Tutorials
- Variation

## Welcome to NCBI

The National Center for Biotechnology Information advances science and health by providing access to biomedical and genomic information.

[About the NCBI](#) | [Mission](#) | [Organization](#) | [NCBI News & Blog](#)

### Submit

Deposit data or manuscripts into NCBI databases



### Download

Transfer NCBI data to your computer



### Learn

Find help documents, attend a class or watch a tutorial



### Develop

Use NCBI APIs and code libraries to build applications



### Analyze

Identify an NCBI tool for your data analysis task



### Research

Explore NCBI research and collaborative projects



## Popular Resources

- [PubMed](#)
- [Bookshelf](#)
- [PubMed Central](#)
- [BLAST](#)
- [Nucleotide](#)
- [Genome](#)
- [SNP](#)
- [Gene](#)
- [Protein](#)
- [PubChem](#)

## NCBI News & Blog

**GenBank release 236 is available**  
27 Feb 2020

GenBank release 236.0 (2/20/2020) is now available on the NCBI FTP site. This release has over 7.72 trillion bases and

The entire corpus of the Sequence Read Archive (SRA) now live on two cloud platforms!