

**MICROBIOLOGIA E GENETICA**  
**Guida per lo studio della genetica generale**  
Prof.ssa Gloria González Fortes

- I. Introduzione**
- II. DNA: Il materiale Genetico**
  - II.1. I principali esperimenti nella ricerca del materiale genetico: Griffith, Avery and Hershey.
  - II.2. Composizione e struttura del DNA e dell'RNA
  - II.3. Il modello della doppia elica: Watson, Crick e Franklin.
  - II.4. L'organizzazione del DNA nei cromosomi procarioti e eucarioti. Livelli di compattazione del DNA. Valore C. Definizione di eucromatina e eterocromatina.
- III. Genetica mendeliana**
  - III.1. Genotipo e Fenotipo.
  - III.2. Disegno sperimentale di Mendel
  - III.3. Incroci di monoibridi
    - III.3.1. Concetti di dominanza e recessività.
    - III.3.2. Principio della segregazione.
    - III.3.3. Reincrocio (test cross).
  - III.4. Incroci di diibridi
    - III.4.1. Principio dell'assortimento indipendente.
  - III.5. Calcolo delle frequenze fenotipiche: schema ramificato degli incroci e principi di calcolo della probabilità.
  - III.6. Analisi statistica dei dati genetici: il test del chi-quadrato.
  - III.7. Caratteri mendeliani nell'uomo.
    - III.7. Alberi genealogici.
    - III.8. Alcuni esempi di caratteri mendeliani nell'uomo.
- IV. Le basi cromosomiche dell'ereditarietà**
  - IV.1. I cromosomi eucarioti. Concetti di ploidia e cariotipo.
  - IV.2. Divisione cellulare. Significato genetico dei processi di mitosi e meiosi.
    - IV.2.1. Crossing-over e ricombinazione genetica.
  - IV.3. La teoria cromosomica dell'ereditarietà.
    - IV.3.1. Meccanismi di determinazione del sesso
    - IV.3.2. Modalità di trasmissione dei cromosomi sessuali
    - IV.3.3. Dimostrazione della teoria cromosomica dell'ereditarietà: studi di T. Morgan
    - IV.3.4. Non-disgiunzione del cromosoma X. Aneuploidia cromosomica: Sindromi di Turner e Klinefelter.
  - IV.4. Processo di Lyonizzazione o compensazione di dose del cromosoma X.
  - IV.5. Caratteri legati al sesso nell'uomo
    - IV.5.1. Ereditarietà recessiva legata al cromosoma X
    - IV.5.1. Ereditarietà dominante legata al cromosoma X
    - IV.5.1. Ereditarietà legata al cromosoma Y

- V. Estensioni e deviazioni dai principi della genetica mendeliana**
- V.1. Alleli multipli.
    - V.1.1. Il sistema ABO
    - V.1.2. I loci marcatori di DNA: loci STR
    - V.1.3. Il colore dell'occhio in *Drosophila*. relazione di dominanza tra alleli multipli
  - V.2. Modificazione delle relazioni di dominanza tra alleli.
    - V.2.1. Dominanza completa.
    - V.2.2. Dominanza incompleta.
    - V.2.3. Codominanza.
  - V.3. Geni essenziali e alleli letali.
  - V.4. Espressione genica e ambiente
    - V.4.1. Penetranza e espressività.
    - V.4.2. Influenza dell'ambiente sul fenotipo: esempi di caratteri influenzati dal sesso e della temperatura.
  - V.5. Effetto materno
  - V.6. Interazioni genetiche
    - V.6.1. Interazione genetiche che determinano nuovi fenotipi
    - V.6.2. L'epistasi: epistasi recessiva e dominante.
  - V.7. Ereditarietà extranucleare
- VI. Mappe genetiche negli eucarioti**
- VI.1. I primi studi sull'associazione genetica: gli esperimenti di Morgan con *Drosophila*
  - VI.2. La ricombinazione genetica e il ruolo dello scambio cromosomico
  - VI.3. Costruzione delle mappe genetiche.
    - VI.3.1. Rincrocio di prova a due punti.
    - VI.3.2. Mappatura dei geni: Identificazione della configurazione allelica parentale (cis o trans) e calcolo della distanza di mappa (um o cM).
    - VI.3.3. Rincrocio di prova a tre punti.
    - VI.3.4. Calcolo accurato delle distanze di mappa.
- VII. Genomica**
- VII.1. Il progetto genoma umano
  - VII.2. Il clonaggio del DNA
    - VII.2.1. Digestione del DNA: Enzimi di restrizione
    - VII.2.2. Selezione dei frammenti: elettroforesi su gel di agarosio
    - VII.2.3. Vettori di clonaggio: plasmidi e cromosomi artificiali
    - VII.2.3. Processo di costruzione di genoteche e banche cromosomiche
  - VII.3. Sequenziamento del DNA
    - VII.3.1. Sequenziamento Sanger
    - VII.3.2. Sequenziamento NGS
    - VII.3.3. L'assemblaggio delle sequenze di DNA
  - VII.4. Identificazione delle sequenze geniche
  - VII.5. Densità genica
  - VII.6. Diversità genomica intra- e inter-specifica.

## **VIII. Genetica di popolazioni**

VIII.1. La struttura genetica delle popolazioni

VIII.1.1. Frequenze genotipiche

VIII.1.2. Frequenze alleliche

VIII.2. La legge di Hardy-Weinberg

VIII.3. Forze che cambiano le frequenze alleliche

VIII.3.1. Deriva genica e scostamento dell'incrocio casuale. Migrazione, mutazione e selezione naturale.

VIII.3.2 La mutazione come fonte di variabilità genetica.

## **IX. Genetica quantitativa**

IX.1. Descrizione dei caratteri quantitativi o continui

IX.2. La trasmissione ereditaria dei caratteri continui

IX.2.1 L'ipotesi poligenica: alleli additivi.

IX.3. Misurare la variabilità: metodologie statistiche

IX.3.1. Campionamento

IX.3.2. Distribuzione normale.

IX.3.3. Media, Varianza e Deviazione standard

IX.4. Caratteristiche dell'ereditarietà di tipo quantitativo

IX.5. Ereditabilità

IX.5.1. Componenti della varianza fenotipica

IX.5.2. Ereditabilità in censo lato e in censo stretto.