

| Principali informazioni sull'insegnamento   |  |
|---|--|
| Denominazione dell'insegnamento   | <b>Genetica e biometria</b>                |
| Corso di studio   | Biotechnologie Mediche e Farmaceutiche L-2 |
| Anno di corso   | 1°   |
| Crediti formativi universitari (CFU) / European Credit Transfer and Accumulation System (ECTS): | : 6  |
| SSD   | BIO/18 Genetica                            |
| Lingua di erogazione  | Italiano                                   |
| Periodo di erogazione   | 2° semestre 06/03/2023 – 16/06/2023        |
| Obbligo di frequenza  | Sì   |

| Docente                                |   |
|--|---|
| Nome e cognome                         | Claudia Rita Catacchio  |
| Indirizzo mail                         | claudiarita.catacchio@uniba.it  |
| Telefono                               | +39 0805443383  |
| Sede                                   | Dipartimento di Biologia, 3° piano Stanza 41, Campus Universitario        |
| Sede virtuale                          | Microsoft Teams, codice team kr4sik2                                      |
| Ricevimento (giorni, orari e modalità) | dal lunedì al venerdì, ore 9.30-14.30, previo appuntamento tramite e-mail |

| Syllabus                                     |  |
|--|--|
| <b>Obiettivi formativi</b>                   | L'insegnamento ha l'obiettivo di formare studenti con adeguata padronanza dei fondamenti della genetica per la comprensione dei meccanismi biologici di base.  |
| <b>Prerequisiti</b>                          | Essendo un esame di primo anno, non vi sono prerequisiti specifici differenti da quelli richiesti per l'accesso al corso di laurea.  |
| <b>Contenuti di insegnamento (Programma)</b> | Aspetti genetici di mitosi e meiosi, differenza tra mitosi e meiosi; Cicli vitali degli organismi-modello per l'analisi genetica; Concetti di genotipo e fenotipo; Interazioni tra genotipo ed ambiente; 1a legge di Mendel e 2a legge di Mendel; Probabilità: evento composto, probabilità composta di eventi incompatibili, evento condizionato, probabilità binomiale; Metodo dell'albero ramificato; Analisi statistica dei dati genetici: test del $\chi$ -quadro e valore soglia; Teoria cromosomica dell'ereditarietà: esperimenti di Morgan e Bridges; Non disgiunzione meiotica (femmine eccezionali di Morgan e Bridges); Determinazione del sesso; Compensazione del dosaggio in uomo e drosophila; Analisi degli alberi genealogici; Estensioni alla 1a legge di Mendel: allelia multipla, codominanza e dominanza incompleta; Estensioni alla 2a legge di Mendel: senza interazione (9:3:3:1); epistasi recessiva doppia oppure interazione genica complementare (9:7); interazione genica duplicata (15:1); interazione genica dominante (9:6:1); epistasi recessiva (9:3:4); epistasi dominante (12:3:1); soppressione dominante (13:3); Penetranza ed espressività; Analisi di linkage: mappatura dei geni eucariotici in drosophila e mammiferi; Crossing-over e fattori che influenzano il crossing-over; Sistemi di selezione in batteri e lieviti; |

|                                     |   |
|-------------------------------------|---|
|                                     | <p>Mappatura genetica nei batteri: coniugazione, trasformazione e trasduzione;<br/>Struttura del DNA;<br/>Struttura primaria, secondaria, terziaria e quaternaria del cromosoma;<br/>Centromero e telomero;<br/>Il bandeggio ed il cariotipo umano;<br/>Mutazioni cromosomiche di numero: aneuploidie e poliploidie. Genesi e conseguenze (sindromi di Edwards, Patau e Down);<br/>Mutazioni cromosomiche di struttura: duplicazioni, delezioni, inversioni e traslocazioni;<br/>Meccanismi di formazione di duplicazioni, delezioni, inversioni e traslocazioni.<br/>Conseguenze di duplicazioni, delezioni, inversioni e traslocazioni.<br/>Le fusioni robertsoniane: genesi e conseguenze;<br/>Legge di Hardy-Weinberg: calcolo delle frequenze alleliche e genotipiche, deriva genetica, collo di bottiglia ed effetto fondatore, vantaggio dell'eterozigote, effetto delle mutazioni e delle migrazioni su equilibrio HW, uso della legge di HW.</p> |
| <b>Testi di riferimento</b>         | <p><i>GENETICA UN APPROCCIO INTEGRATO</i><br/>Autori: Sanders e Bowman, Edizione Pearson <i>ESERCIZIARIO DI GENETICA con guida alla soluzione</i> Autori: Ghisotti e Ferrari</p>  |
| <b>Note ai testi di riferimento</b> | <p>Come supporto allo studio saranno messi a disposizione degli studenti le presentazioni usate durante il corso, in formato pdf.</p>   |

|                                       |                    |  |                    |
|---------------------------------------|--------------------|--|--------------------|
| <b>Organizzazione della didattica</b> |                    |  |                    |
| <b>Ore</b>                            |                    |  |                    |
| Totali                                | Didattica frontale | Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro) | Studio individuale |
| 150                                   | 40                 | 12   | 98                 |
| <b>CFU/ETCS</b>                       |                    |  |                    |
| 6                                     | 5                  | 1  |                    |

|                         |  |
|-------------------------|--|
| <b>Metodi didattici</b> | <p>Didattica frontale supportata da esercizi in aula. La consistente attività esercitativa in aula permetterà di saper utilizzare strategie genetiche e test statistici per affrontare problemi di interesse biologico.<br/>Il Corso di insegnamento non è erogato in modalità e-learning.</p> |
|-------------------------|--|

|  |   |
|--|---|
| <b>Risultati di apprendimento previsti</b>             |   |
| <b>Conoscenza e capacità di comprensione</b>           | <p>Il Corso si propone di fornire agli studenti gli strumenti ed i concetti teorici per lo studio della genetica.</p>   |
| <b>Conoscenza e capacità di comprensione applicate</b> | <p>Al termine del corso gli studenti saranno in grado di applicare le conoscenze teoriche acquisite per risolvere esercizi di genetica.</p>   |
| <b>Competenze trasversali</b>                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Autonomia di giudizio</i><br/>Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di raccogliere ed interpretare i dati; e di applicare le conoscenze teoriche acquisite per risolvere esercizi di genetica.</li> <li>• <i>Abilità comunicative</i></li> </ul> |

|  |  |
|--|--|
|  | <p>Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di esprimersi con un linguaggio tecnico appropriato sia in forma scritta che orale.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i><br/>Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà aver sviluppato quelle capacità di apprendimento che sono loro necessarie per intraprendere studi successivi con un alto grado di autonomia.</li> </ul> |
|--|--|

| <b>Valutazione</b>  |  |
|---|--|
| Modalità di verifica dell'apprendimento                                     | <i>A fine corso gli studenti saranno chiamati a sostenere un esame scritto e uno orale. Dovranno dimostrare di aver acquisito sufficienti conoscenze dei fondamenti della Genetica e di essere in grado di applicare le conoscenze teoriche acquisite per affrontare problemi ed esercizi di interesse biologico. Sarà, inoltre, adeguatamente valutata l'appropriatezza del linguaggio utilizzato.</i>  |
| Criteri di valutazione  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i><br/>Gli studenti dovranno dimostrare di aver compreso i meccanismi alla base della genetica e gli studi che negli anni ci hanno permesso di interpretare gli stessi.</li> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i><br/>Gli studenti dovranno essere in grado di risolvere problemi ed esercizi di carattere biologico e/o genetico, applicando le conoscenze teoriche acquisite durante il corso.</li> <li>• <i>Autonomia di giudizio:</i><br/>Gli studenti dovranno dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e attitudine alla ricerca scientifica, di saper interpretare i dati biologici e formulare ipotesi sui meccanismi alla base degli stessi.</li> <li>• <i>Abilità comunicative:</i><br/>Gli studenti dovranno dimostrare competenza nell'impiego del lessico specialistico, in modo da riuscire ad esporre in modo appropriato le conoscenze acquisite e poter sostenere con successo un dibattito sugli argomenti del corso.</li> <li>• <i>Capacità di apprendere:</i><br/>Gli studenti dovranno dimostrare già in itinere, durante il corso, la graduale acquisizione di spirito critico sui temi della genetica, l'acquisizione di consapevolezza delle leggi alla base dei fenomeni biologici e genetici che consentirà loro, al termine del corso stesso, di risolvere e gestire con semplicità quesiti di genetica generale.</li> </ul> |
| Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale | <i>Il voto finale è attribuito in trentesimi. Gli studenti potranno accedere all'orale dopo aver conseguito un voto minimo di 18 allo scritto. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18. Per conseguire una valutazione elevata è necessario aver sviluppato autonomia di giudizio e adeguata capacità di argomentazione ed esposizione. Il conseguimento della lode è previsto per gli studenti che dimostrano di riuscire ad affrontare i temi del corso con intuizione e spirito critico.</i>  |
| <b>Altro</b>  |  |
|   |  |