

# BIOLOGIA, BIOLOGIA MOLECOLARE E GENETICA

## Descrizione esame

L'esame si tiene al I semestre del primo anno dopo un semestre di corsi. Esso vale 12 CFU (11 di Corso Integrato e 1 di AFP) ed è propedeutico assieme ad Anatomia e Biochimica per Fisiologia che si tiene il II semestre del secondo anno dopo un anno di corsi ed è consigliato sostenerlo prima di Istologia ed Embriologia che si tiene al secondo semestre del primo anno dopo un semestre di corsi. Il corso riguarda Citologia, Biologia Molecolare e Genetica e dall'anno a.a 2016/2017 non prevede più la divisione in matricole pari e dispari per le lezioni di biologia molecolare (l'esame non prevede né prevedeva divisione in matricole).

## Professori

I prof che vi valuteranno sono:

Sergio Minucci= coordinatore del corso e professore di BIOLOGIA CELLULARE  
(Recapito: sergio.minucci@unicampania.it)

Marilena Cipollaro= professoressa di BIOLOGIA MOLECOLARE  
(Recapito: marilena.cipollaro@unicampania.it)

Giovanni di Bernardo= professore di BIOLOGIA MOLECOLARE  
(Recapito: giovanni.dibernardo@unicampania.it)

Bruno Varriale= professore di GENETICA (Recapito: bruno.varriale@unicampania.it)

All'esame sono presenti talvolta anche l'assistente di Varriale e la prof di Caserta Silvia Fasano.

## Libri e materiale

I testi consigliati dai prof sono:

- “Biologia e Genetica” di De Leo e Fasano EDISES
- “Biologia Cellulare e Molecolare” di Karp EDISES
- “Biologia molecolare della Cellula” di Alberts ZANICHELLI
- “L'essenziale di Biologia molecolare della cellula” di Alberts EDISES
- “Genomi 3” di Brown EDISES (I capitoli scelti sono disponibili nelle copisterie)
- “Genetica” di Russel PEARSON (I capitoli scelti sono disponibili nelle copisterie)

Altro materiale:

- Sbobinature di Molecolare di Di Bernardo reperibili da Cartograph e Copione
- Sbobinature di Genetica Varriale reperibili da Cartograph e Copione

-Slides di Varriale reperibili da Cartograph e Copione

Il testo più utilizzato è il Fasano per il suo prezzo contenuto e per il fatto di contenere al suo interno tutte e tre le materie del corso (le slide proiettate da Minucci e le frasi provengono da questo libro) però è il libro di riferimento solo per BIOLOGIA CELLULARE poiché MOLECOLARE E GENETICA sono trattate in maniera un po' schematica perciò bisogna affiancargli per integrare il Genomi 3 o direttamente le sbobinate di di Bernardo (rappresentano il suo riassunto) per MOLECOLARE e il Russel o le slides di Varriale e sbobinate per GENETICA. L'Alberts e il Karp da usare solo se li avete per la vostra carriera pregressa di Biotecnologie o Farmacia ma alla fine il Fasano con le opportune integrazioni è più che sufficiente.

### Programma e argomenti

IL PROGRAMMA E' IL SEGUENTE:

#### BIOLOGIA CELLULARE:

Teoria cellulare. Principi di classificazione degli organismi viventi.

Virus (Classificazione, modalità di infezione, ciclo litico e ciclo lisogenico).

Importanza biologica dell'acqua. Composizione chimica della cellula. Macromolecole di interesse biologico.

L'organizzazione della materia vivente nelle unità biologiche elementari: i modelli di organizzazione cellulare (cellula procariotica e cellula eucariotica).

La membrana plasmatica: composizione, struttura e meccanismi di trasporto.

Meccanismi di adesione tra le cellule e la matrice extracellulare.

La trasduzione del segnale. Segnali e recettori.

Esocitosi ed Endocitosi. La via esocitotica con catena di montaggio altamente specializzata;

Secrezione. Citoscheletro componenti fondamentali.

Apparati membranosi: Reticoli, Apparato del Golgi, lisosomi, perossisomi.

Mitocondri e respirazione cellulare. Cloroplasti e

fotosintesi (Cenni). Ribosomi (biogenesi, morfologia e funzioni).

Scomparto nucleare (carioteca, nucleolo, cromosomi)

Ciclo cellulare e suo controllo genico.

Mitosi e Meiosi. Apoptosi e necrosi.

Riproduzione sessuale degli organismi viventi (asessuata, sessuata e partenogenesi)

Sessualità e fenomeni parasessuali. Clonazione.

#### BIOLOGIA MOLECOLARE:

Esperimenti di Avery, Griffith, Hershey e Chase.

La struttura degli acidi nucleici e dei legami chimici responsabili di tali strutture.

La struttura di ribosomi e di ribonucleoproteine.

Le funzioni degli acidi nucleici: DNA, RNA, RNA ribosomiali, RNA transfer, RNA messaggeri, piccoli RNA, altri RNA.

Meccanismo di reazione della biosintesi del DNA. Duplicazione del DNA in procarioti ed eucarioti: la struttura ed il differente ruolo biologico delle DNA polimerasiprocariotiche ed eucariotiche, l'esperimento di Meselson e Sthal.

La dinamica dell'assemblaggio e del funzionamento del primosoma e del replisoma.

I meccanismi molecolari della correzione delle bozze, della replicazione dei telomeri.

Mutazioni spontanee ed indotte: meccanismi di riparo del DNA.

Trascrizione in procarioti ed in eucarioti: meccanismo di reazione della biosintesi dell'RNA, la struttura della RNAPolimerasi procariotica e dei fattori sigma, la struttura di un promotore procariotico, la struttura delle RNAPolimerasi eucariotiche, la struttura delle varie classi di promotori eucariotici, la struttura del complesso di inizio ed il ruolo dei fattori trascrizionali generali negli eucarioti. Maturazione degli RNA messaggeri: Sequenze segnali, Capping, Splicing e Poliadenilazione .

Maturazione di RNA ribosomiali e transfer.

Le tappe della biosintesi delle proteine: ruolo di tRNA, tRNA-aminoacilsintetasi, fattori di inizio, e longazione e rilascio.

Regolazione dell'espressione genica in procarioti (operone lattosio, operone triptofano) ed in eucarioti.

## GENETICA

I geni. Fenotipo e genotipo.

Il concetto di locus genetico, di allele e di aplotipo.

Relazioni tra alleli (dominanza, codominanza, dominanza incompleta).

Le leggi di Mendel. La segregazione degli alleli.

La Meiosi dal punto di vista genetico.

Allelia multipla (sistemi sanguigni ABO, MN, Rh).

Il concetto dei geni associati (linkare). Il crossing over.

Metodi di mappatura statistica.

I cromosomi. Il cariotipo. I cromosomi sessuali.

La determinazione del sesso (genotipica e fenotipica).

Il cromosoma Y e sue caratteristiche. Il cromosoma

X e sue caratteristiche.

Similitudine e diversità tra X e Y. La regione pseudoautosomica.

Eterocromatizzazione del cromosoma X [il centro XIC e le basi molecolari (XIST e TSIX)].

Le mutazioni. Effetto delle mutazioni sul fenotipo.

Individuazione delle mutazioni (geniche, cromosomiche e genomiche).

Caratteri multifattoriali e genetica quantitativa.

Il concetto di ereditabilità. La variabilità.

Il concetto di popolazione dal punto di vista genetico. Legge di Hardy-Weinberg

## Cosa studiare

Per la parte BIOLOGIA MOLECOLARE e GENETICA usare le sbobinate e slide o capitoli scelti è sufficiente a coprire tutti gli argomenti del programma.

(Un'occhiata dal Fasano non nuoce comunque)

Per BIOLOGIA CELLULARE i capitoli da fare dal Fasano sono:

-1(da pg 1 a 26 e da pg 36 a 39),2,3(tranne la fotosintesi perché non è mai chiesta),4(solo folding e misfolding),5,6,7,8,13(solo oncogeni e protooncogeni e oncosoppressori). NON VANNO TRASCURATI gli inserti in particolare 1.1,1.3,2.1,2.2,2.3,2.4,2.6,2.7,2.8,3.1,4.2,5.1,5.2 e 13.1.

## Modalità d'esame

L'esame prevede un colloquio orale su tutte e tre le materie con un solo professore. Dura in media 30 minuti, l'atmosfera è in genere tranquilla e si segue L'ORDINE ALFABETICO e quando ci sono molti prenotati i professori tendono a dividere in 2 giorni.

Il voto viene caricato il giorno stesso sul CEDA.

### Tempo di preparazione

E' un esame che va studiato BENE perché costituisce la base per tutti quelli che verranno perciò da 3 settimane a 1 mese partendo da zero è il tempo adeguato (naturalmente la cosa è relativa)

### Esempi di esame

MINUCCI:

ESAME 1-Stadi di condensazione della cromatina, diversi istoni e le loro funzioni, modifiche che alterano lo stato di condensazione della cromatina, come e quando agiscono le HDAC nel ciclo cellulare, punto di restrizione e pRb, cosa succede nel passaggio da G2 a M, MPF, p53 (come è fatto, come fa a decidere se mandare in apoptosi o riparare, come viene attivato), tRNA (struttura nel dettaglio, come avvengono le interazioni con ribosoma e amminoacil tRNA sintetasi), tribrido (quali gameti si formano, determinare i parentali, doppi crossing over, ordine tre geni, unità di mappa avendo note le frequenze di ogni gamete) e fenomeno dell'interferenza( perché avviene e come si calcola)

ESAME 2-Regolazione procarioti, operone Lac e Trp, meccanismi di regolazione delle proteine(allosterica e con modifiche covalenti). Secrezione: srp, NAC, traslocone con tutto il meccanismo di inserimento del polipeptide nascente nel RER, glicosilazione in N e O, dolicoilo fosfato: misfolded protein con UPR, via vescicolare, v/t SNARE. Caratteristiche legame ligando-recettore, early genes( c-Myc, c-Fos, c-Jun). Complesso ciclina-CDK, meccanismo di attivazione di MPF. Sindrome di Turner. Inattivazione parziale di X. Poliallelia.

CIPOLLARO: INIZIA QUASI SEMPRE CON IL DISEGNO DI UN NUCLEOTIDE A SCELTA

ESAME 1-Esperimenti di Griffith ed Avery ed Hershey e Chase. Dimeri di timina, cosa sono, come possono essere riparati sia in eucarioti che procarioti, Apoptosi(via intrinseca ed estrinseca), incrocio diibrido con quadrato di Punnett( a cosa serve e cosa ci aspettiamo). Associazione genica, centimorgan, unità di mappa ed Angstrom.

ESAME 2-Legame N- glicosidico con N in che posizione si forma, tRNA( disegno e spiegazione nel dettaglio delle anse, come avviene l'amminoacilazione, che succede se avviene in OH 2 e non in 3), Sequenza di Shine dalgarno( da che basi è composta, come viene riconosciuta e a che serve), miRNA (come si formano e come si attivano e come intervengono nella regolazione dell'espressione genica), Fenotipo Bombay, ABO, epistasi (cos'è e quante ne conosciamo), trasduzione del segnale (in generale e nello specifico attivazione di Ras e i substrati), PKA e PKC e "Cosa succede se Ras è mutata?" Passaggio da protooncogeni a oncogeni.

DI BERNARDO:

ESAME 1-Membrana plasmatica, meccanismi di trasporto attivo( pompe ATPasi in particolare Ca e

Na/K) e passivo( permeasi e trasporto del glucosio, 5 isoforme di GLUT, epatociti). Trasduzione del segnale dei recettori che attivano G proteins, attivazione PKA con disegno di ATP e cAMP e tutte le reazioni che necessitano ATP, cosa succede in condizioni di digiuno prolungato? GTP e GDP( cosa succede alla molecola e l'importanza dei legami fosfoanidridi), recettori che attivano i canali ionici e la loro importanza nella contrazione, l'importanza dell'acetilcolina, che cos'è un operone, RNA policistronico, controllo positivo e negativo dell'operone Lac, incrocio con quadrato di Punnett (AaBBcc x AaBBcc) che succede e che cosa significa e rapporto fenotipico e genotipico.

ESAME 2-Splicing e poliadenilazione con disegno, asimmetria della membrana, come una lunga coda va a influenzare la fluidità di membrana, disegna un fosfogliceride e come si forma, fosfolipidi di membrana con disegno di sfingomieline, fosfatidilinositolo, PKC, come vengono aperti i depositi di Ca nella contrazione muscolare, sistemi di trasporto, PKA con un esempio(glucagone), tribrido, albero genealogico, gruppi sanguigni, sistema ABO e Fenotipo di Bombay.

VARRIALE:

ESAME 1: Cromosoma Philadelphia e traslocazioni, aneuploidie ed esempio di triploidia nell'uomo(cellula uovo fecondata da 2 spermatozoi), mRNA antisenso e oligonucleotidi di controllo, "ho un mRNA maturo nel citoplasma ma non avviene la traduzione, perché"?(Modifica alla sequenza di Kozak), corpo di Barr e la sua inattivazione, via intrinseca dell'apoptosi, inizio della traduzione, fattore citostatico e c-Mos, "le femmine sono chimere" (No, mosaici genetici) e differenza tra monoubiquitinazione e poliubiquitinazione.

ESAME 2: mRNA(componenti principali e struttura), UTR(funzioni), dove agiscono le procaspasi, dove ricava l'energia il citocromo per agire durante l'apoptosi, geni consecutivi, SRY e funzione recettori su X.

FASANO:

ESAME 1-tRNA nello specifico( significato delle anse e come viene caricato l'amminoacido), legame peptidico, significato degli rRNA nelle subunità maggiore e minore dei ribosomi in procarioti e eucarioti, autosplicing in rRNA, modificazioni post-trascrizionali degli rRNA, splicing negli mRNA, biosintesi ribosomi, centro di organizzazione nucleolare, cos'è lo Svedberg, modifiche post-traduzionali delle proteine, degradazione delle proteine, mutazioni cromosomiche in particolare traslocazione(esempi di traslocazione reciproca= CML e Glevec),"dove sorge il problema nelle traslocazioni?"(gameti con aneuploidie), traslocazione robertsoniana e Sindrome di Down, "ho due geni strettamente associati in un individuo eterozigote per quest'ultimi, quante classi gametiche posso formare?" (2), disegna questi due geni sui cromosomi omologhi e scrivi le classi gametiche.

ESAME 2-Ciclo cellulare, MPF(esperimenti e cosa fa durante il ciclo cellulare in particolare il passaggio in anafase), legame fosfodiesterico, imprinting (perché due oociti non possono essere fusi e c'è bisogno di un oocita e uno spermatozoo), struttura e compattamento del DNA( in particolare gli istoni), spermio istogenesi (in particolare le protammine), come si muove il flagello e la sua struttura, interazione genica e epistasi recessiva (doppia con esempi)

ASSISTENTE DI VARRIALE:

ESAME 1- Disegna un nucleotide con nome annesso, duplicazione e trascrizione nel dettaglio, perché la duplicazione può avvenire solo in quel senso?, DNA(tipi quindi A B e Z con descrizione di giri per elica e dei vari solchi), triibrido( rapporti e gameti e perché uno di questi non si formava= mancata disgiunzione)

ESAME 2- Sintesi proteica, disegno tRNA( spiegazione funzioni di ogni ansa), ribosomi(struttura, rRNA che li compongono, coefficiente di sedimentazione e misure totali di ogni subunità sia in procarioti che in eucarioti, dove vengono sintetizzati e assemblati e come arrivano al citoplasma, siti E,A e P durante la traduzione), modifiche post-traduzionali (ripiegamento della proteina, taglio proteolitico, splicing delle inteine e N e O glicosilazione), come vengono trasportate le proteine, vescicolazione COP1 e COP2 e clatrina, epistasi, test cross, fenotipo Bombay, disegno di un triibrido con i gameti prodotti, dominanza incompleta, non disgiunzione in meiosi, aneuploide (Turner in particolare) e traslocazione cromosomica.

**QUESTA GUIDA E' IN RIFERIMENTO ALL' A.A 2016/2017 E POTREBBERO ESSERCI DELLE VARIAZIONI NEGLI ANNI SUCCESSIVI.**

Dopo questo non mi resta che augurarvi...

**IN BOCCA AL LUPO!!**