

corso di genomica

a.a. 2009/10

lezione 1-2 20-10-2009
aula 6a ore 14.00-16.00

corso di laurea specialistica
magistrale Biotecnologia

salteremo le lezioni del venerdì 23 e 30 Ottobre
e si recupereranno a gennaio 2010

che cos'è la genomica

definizione

programma del corso

esempio: premio Nobel sulle telomerasi,

ci può interessare ?

<http://www.nature.com/news/2009/091005/full/461706a.html>

telomerase - Nobel prize



Winners in triplicate: Carol Greider, Elizabeth Blackburn and Jack Szostak.

Three US scientists have won the Nobel Prize in Physiology or Medicine for discovering the structure of molecular caps called telomeres and working out how they protect chromosomes from degradation. Their discoveries in cell biology during the 1980s and 1990s opened new avenues of work, in ageing and in cancer research, which are still highly active today.

motivazione del premio

Their research revealed a fundamental aspect of how DNA, packed into chromosomes, is copied in its entirety by the DNA polymerase enzyme during cell division. The ends of the chromosomes are capped by telomeres, long thought to have a protective function (see 'Chromosome caps'). Without them, the chromosomes would be shortened during each cell division, because DNA polymerase is unable to copy to the very end of one of the two DNA strands it is replicating.

References

1. Szostak, J. W. & Blackburn, E. H. Cell 29, 245-255 (1982).
2. Greider, C. W. & Blackburn, E. H. Cell 43, 405-413 (1985).
3. Greider, C. W. & Blackburn, E. H. Nature 337, 331-337 (1989).

vorrei che imparaste a usare dei
programmi di confronto

usare le banche dati; usare i programmi

cosa voglio che ognuno di voi faccia:

entro Martedì 10 Novembre:

scelta di un confronto multiplo o interspecie o intraspecie
analisi dei domini conservati e di quelli variabili
su regioni regolative come minimo enhancers o promotori
o altre regioni regolative

**Martedì 1 Dicembre risultati ed una presentazione con
sintesi ed interpretazione dei risultati su .ppt
discussione in aula**

confronto genomico

[illegible]

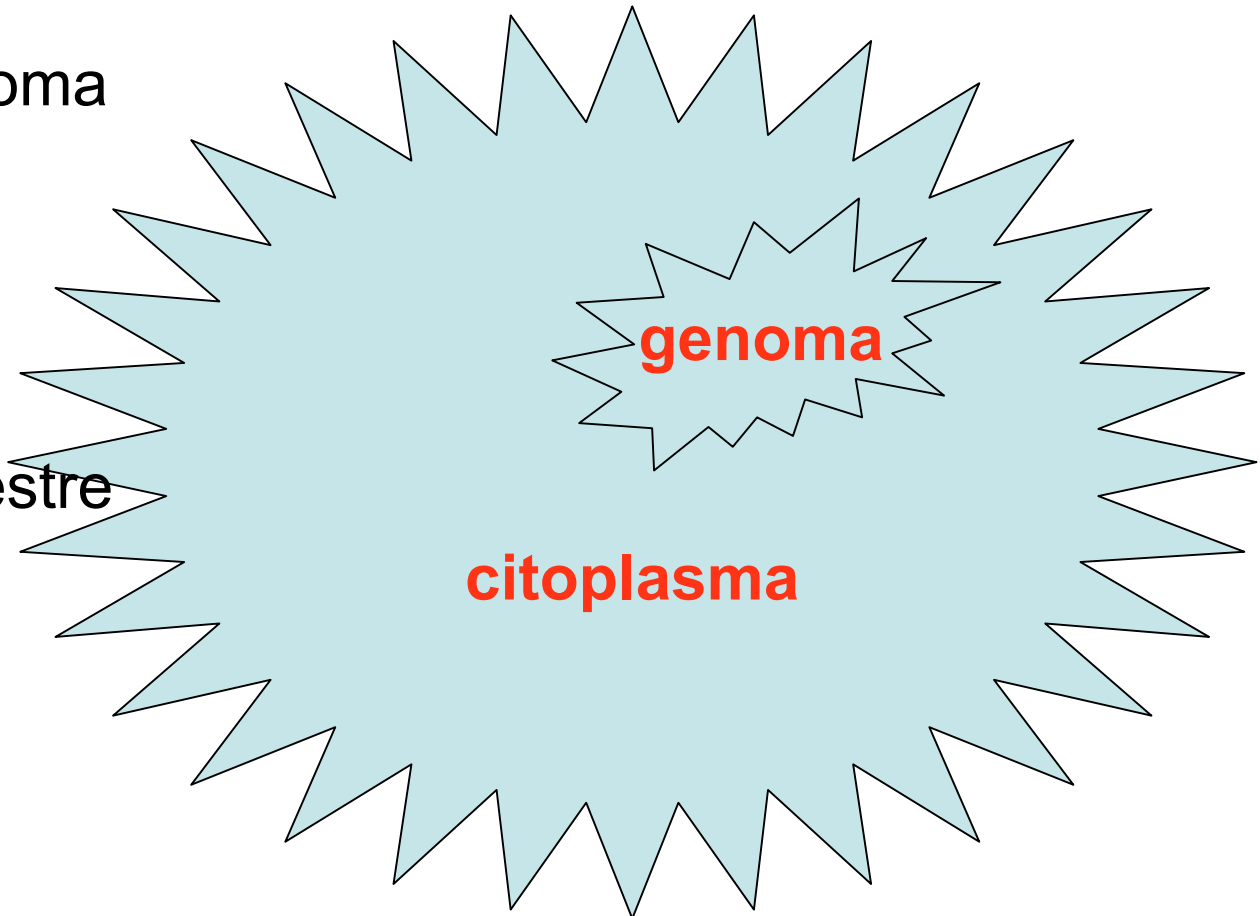
falsi e veri concetti

luoghi comuni

informazioni verificate

definizione di genoma

specie vivente terrestre
(non ultraterrena)



eredità conservazione e variabilità

archeologia ed evoluzione

mondo vivente iniziale

indizi per il mondo ad RNA

evidenze molto interessanti più solide ? dell'ipotesi del
mondo primordiale di amminoacidi

trasformazione (evoluzione)

il contenuto di valore presente nella parola evoluzione

non è facile giudicare se il mondo vivente ancestrale fosse migliore o peggiore

lana caprina, evoluzione non ha un contenuto finalistico

concetto evolutivo

trasformazione, cambiamento,

i modi di costruzione rispondono ad esigenze diverse

dalla capanna → al cemento armato

esigenze intrinseche ed ambientali esterne

evoluzione biologica

concatenamento di esigenze

ambientali esterne/interne

ottimizzazione ?

non obbligatoriamente

meccanismi della trasformazione

semplificazioni e complicazioni

interazioni base delle trasformazioni

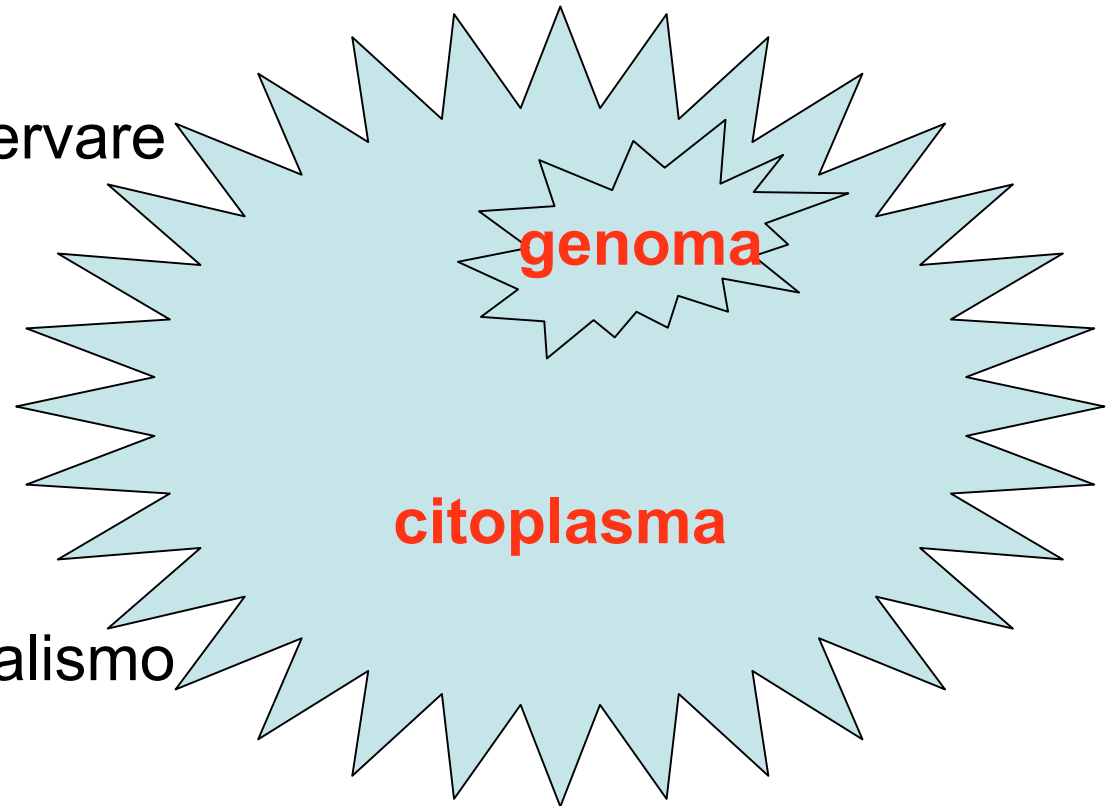
comunque la vediate ogni cambiamento è dato da una interazione del soggetto con “l’ambiente” (stimoli)

come è possibile conservare
e cambiare

Darwin-Lamarck

non c’è contraddizione

il punto è liberarsi dal finalismo



complessità e variabilità



complessità confusa
per finalismo !

se la mi nonna avesse le ruote



informazione e variazione

due parametri che sembrano contraddittori

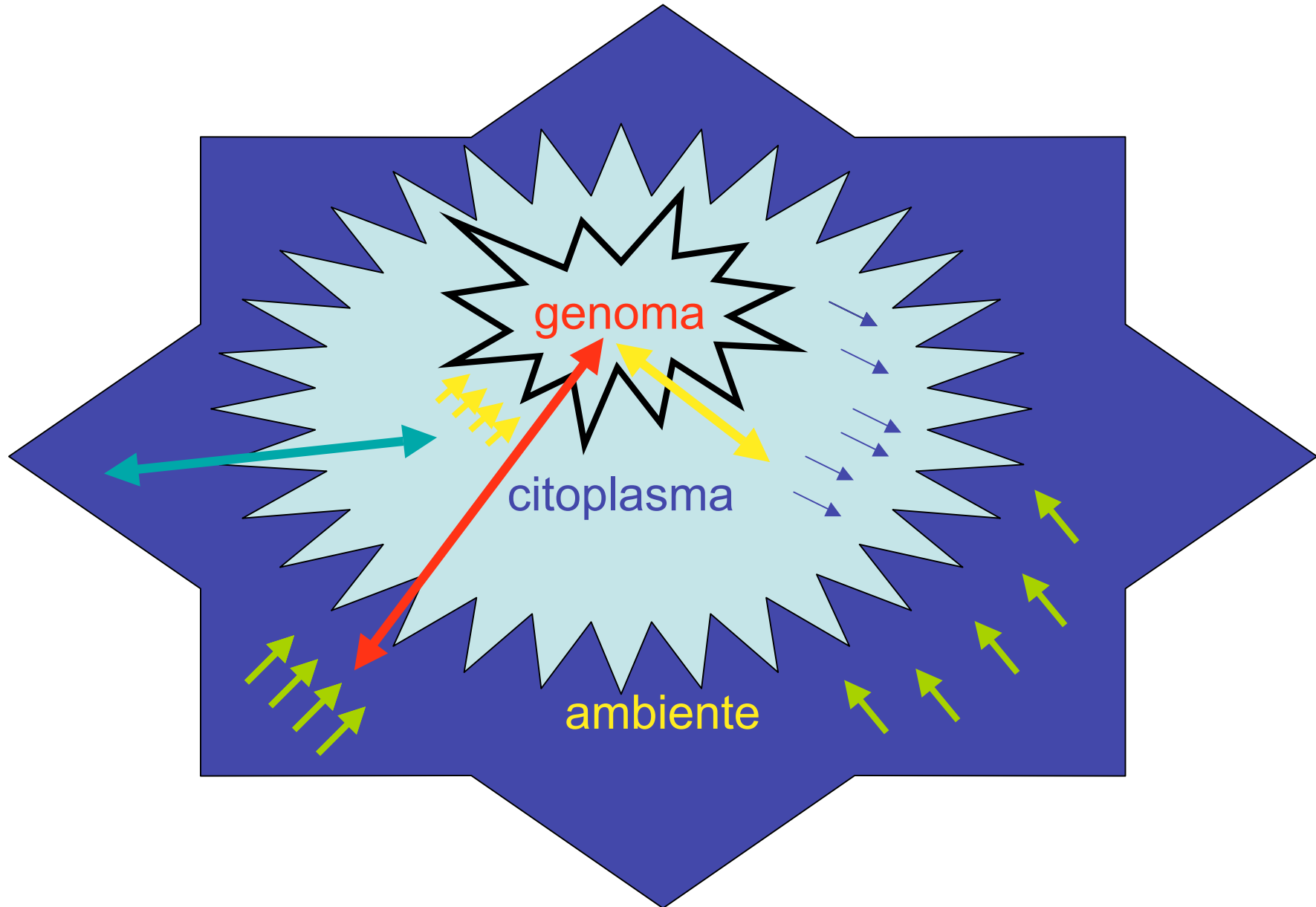
l'informazione genetica deve essere invariabile

ci deve essere elasticità per permettere l'interazione con l'ambiente

esistono dei limiti alla capacità di rispondere all'interazione

in biologia i fenomeni permettono elasticità e recupero

informazione bidirezionale



inferenze storiche

deduzioni storiche descrittive non sperimentali

si possono trovare le cause ma non si può sapere cosa cambierebbe o sarebbe cambiato con altre variabili

non si deve confondere causalità con finalismo

si tratta di causalità e non casualità

cosa dobbiamo sapere

perchè porci tante domande

i genomi sono concatenati

dobbiamo trovare la logica corretta che li descriva

la casualità provoca il cambiamento (mutazioni)

la causalità provoca la selezione

la casualità provoca il cambiamento (mutazioni)

le mutazioni sono casuali ?

ma non del tutto!

da cosa si può vedere ?

ce lo dicono i confronti tra genomi?

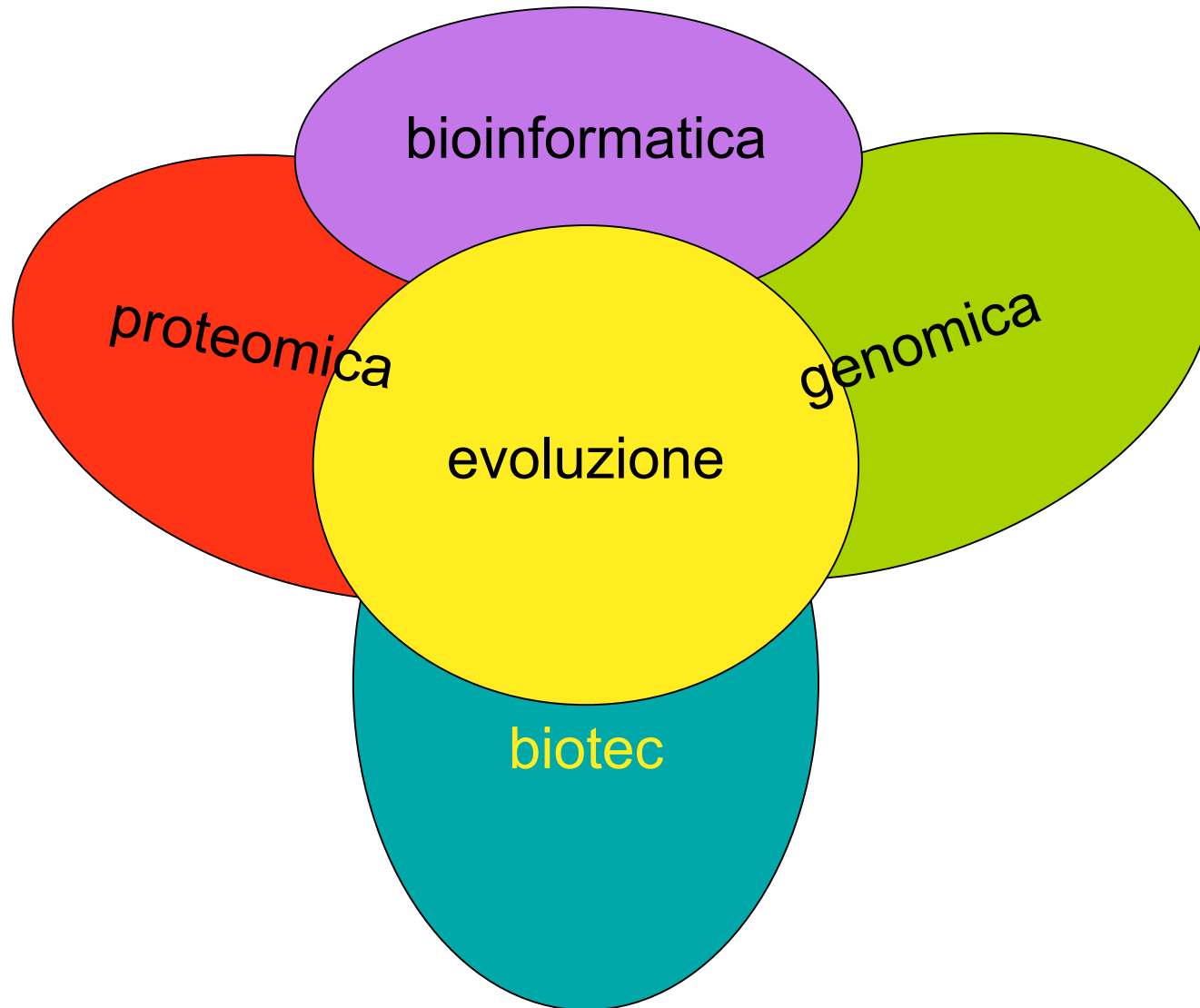
micro e macro evoluzione

conservazione e variazione

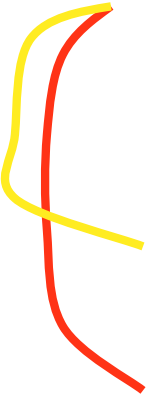
disomogeneità delle strutture genomiche

mutazioni puntiformi o polimorfismi di ripetizioni

approcci diversi per studiare il genoma/
cosa si studia con la genomica



i vari livelli dell'informazione del genoma: approcci di studio



informazione dinamica

bidirezionale

tempi diversi di espressione (regolazione, sviluppo)

tempi evolutivi # dai tempi di funzionamento



studio del presente e studio del passato



confronti tra genomi diversi interspecie (polimorfismi)

confronti tra genomi diversi intraspecie (evoluzione =
mutazioni, cambiamenti, adattamenti)

genoma: informazione dinamica ma come

struttura e funzione

anatomia e fisiologia

la genomica analizza la struttura, senza vedere la
funzione non si può capire

la struttura dinamica lo fa interagire con l'ambiente

ambiente per il genoma comincia dalla struttura della
cromatina, nucleo, citoplasma, matrice extracellulare.....

come invia informazioni come le riceve

fino agli anni 80 la biologia molecolare sui microrganismi

la genetica sul fenotipo e gli incroci

obiettivo : le mappe genetiche creano il collegamento
con il genoma ed i cromosomi

la struttura dei cromosomi era eucromatina ed eterocromatina

sequenze ripetute, strutture selfish,

l'evoluzione solo sulle strutture codificanti