

CD2b - Analisi del polimorfismo a singolo nucleotide (SNP) del gene cdk3 e bioinformatica

DESTINATARI:	IV e V classe
DURATA:	8 ore
AMBITO DISCIPLINARE:	Biologia molecolare e bioinformatica

Analisi del polimorfismo a singolo nucleotide (SNP) del gene cdk3

Obiettivi didattici

Conoscere e sperimentare le principali tecniche di biologia molecolare quali: estrazione, amplificazione, digestione, separazione e confronto di sequenze di DNA.

Prerequisiti

Struttura del DNA, funzione della DNA polimerasi, enzimi di restrizione e significato di polimorfismo.

Introduzione

Un polimorfismo a singolo nucleotide (*Single Nucleotide Polymorphism* o SNP) è una variazione di un unico nucleotide nel DNA genomico, tale per cui l'allele con la mutazione risulta essere presente nella popolazione in una proporzione superiore all'1%. Al di sotto di tale soglia si considera una semplice mutazione.

Gli SNPs costituiscono il 90% di tutte le mutazioni. Nel genoma umano si può trovare uno SNP ogni 100-300 basi e due SNPs su tre sono caratterizzati dalla sostituzione di una Citosina con una Timina.

Descrizione

Un metodo utile per individuare gli SNPs consiste nella valutazione dei cosiddetti *restriction fragment length polymorphisms* (*polimorfismi di lunghezza dei frammenti di restrizione*, o RFLP).

Se un cromosoma contiene un sito di riconoscimento per un enzima di restrizione e il suo cromosoma omologo no, a causa di uno SNP, la digestione dei due alleli genererà due frammenti di diversa dimensione.

In particolare questo protocollo si prefigge di isolare una sequenza del gene CDK3 che può contenere al suo interno un SNP.

Dopo aver isolato il proprio DNA dalla mucosa boccale, ogni studente amplifica, tramite la reazione a catena della polimerasi (PCR), una specifica sequenza che viene quindi sottoposta all'azione dell'enzima di restrizione *HpaII* in grado di riconoscere e tagliare una specifica sequenza di basi. In seguito i frammenti sono evidenziati attraverso l'elettroforesi su gel. Dall'analisi dei gel è possibile osservare la combinazione negli alleli del gene cdk3 relativa alla presenza o meno del polimorfismo e ricavare la frequenza allelica all'interno della classe.

Esercitazioni di Bioinformatica

Obiettivi didattici

Far conoscere agli studenti le potenzialità della bioinformatica nella ricerca scientifica.

Prerequisiti



FONDAZIONE
GOLINELLI

DNA, acidi nucleici e struttura delle proteine.

Introduzione

La bioinformatica è il campo della scienza in cui biologia ed informatica si fondono in un'unica disciplina per facilitare nuove scoperte e determinare nuovi paradigmi computazionali sul modello dei sistemi viventi. È una materia interdisciplinare poiché oltre all'informatica e alla biologia coinvolge discipline quali la matematica applicata, la statistica, la chimica, la biochimica e nozioni di intelligenza artificiale.

Descrizione

Dopo una parte introduttiva sulla bioinformatica gli studenti cercano in una banca dati il frammento amplificato del cromosoma 17 e ipotizzano la lunghezza dei frammenti che si ottengono con la reazione a catena della polimerasi (PCR) e la successiva digestione con l'enzima di restrizione *Hpa II*.

Approfondimenti

- <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/genomicresearch/snp>
- <https://www.nature.com/scitable/definition/single-nucleotide-polymorphism-snp-295>
- <https://www.23andme.com/en-int/gen101/genes/?play=true>
- <https://it.wikipedia.org/wiki/Bioinformatica>
- <http://bioinformatics.it/>