



# Presidio di Qualità di Ateneo

## SCHEDA INSEGNAMENTO

Corso di L/LM/LMCU	LM IN SCIENZE E TECNOLOGIE GENETICHE
Denominazione insegnamento:	Genetica Umana
Numero di Crediti:	6
Anno:	II
Semestre:	I
Docente Titolare:	D'Andrea Giovanna
Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:	-
Orario di ricevimento:	Mercoledì ore 15:00-18:00
Indirizzo:	OORR Via Luigi Pinto N1, Servizio di Genetica Medica( resp. Prof. Maurizio Margaglione)

### PRESENTAZIONE DEL CORSO:

Lo studente acquisirà le conoscenze di base necessarie alla valutazione genealogica, epidemiologica, all'analisi dei modelli di trasmissione per la diagnosi e la formulazione di prognosi di rischio individuale e riproduttivo in riferimento alle condizioni mendeliane e multifattoriali. Lo studente acquisirà le conoscenze fondamentali teoriche e tecniche dei settori di laboratorio di genetica medica, particolarmente in ambito molecolare, citogenetico, e le relative applicazioni cliniche a scopo diagnostico e prognostico.

### GLI OBIETTIVI FORMATIVI

Il corso si focalizza su gli approcci classici e moderni per l'analisi genetica di caratteri mendeliani e tratti complessi nell'Uomo. In particolare, gli argomenti trattati includono: la variabilità genetica e le sue conseguenze, Analisi dei caratteri mendeliani e dei geni che conferiscono suscettibilità a malattie complesse. Il corso analizza anche una serie di altri argomenti correlati, comprese le tecnologie per la l'identificazione e l'interpretazione delle suddette anomalie genetiche.

### PREREQUISITI RICHIESTI

Buone Conoscenze dei fondamenti di genetica umana e Biologia molecolare.

## FREQUENZA DELLE LEZIONI

Allo studente e' fortemente consigliata la partecipazione sia alle lezioni frontali, sia della prova finale di laboratorio prevista dal piano di studio del Corso integrato.

## CONTENUTI DEL CORSO

Concetto di malattia ereditaria, congenita e genetica. La consulenza genetica. Ereditarietà mendeliana: alberi genealogici dove segregano malattie autosomiche dominanti, malattie autosomiche recessive, malattie legate al cromosoma X recessive, malattie legate al cromosoma X dominanti, malattie mitocondriali. Numero e morfologia dei cromosomi umani, le anomalie cromosomiche di numero e struttura. Le tecniche del cariotipo, FISH, QF-PCR ed MPLA. Struttura di un gene, polimorfismi e i principali tipi di mutazione: sostituzioni nucleotidiche, delezioni e inserzioni, mutazioni per amplificazione genica. Le tecniche di analisi di mutazioni geniche (PCR, sequenziamento Sanger e di Nuova Generazione). Esempi di patologie mendeliane con particolare riferimento alla correlazione genotipo-fenotipo. Analisi di alberi genealogici, analisi del rischio genetico. Consulenza genetica prenatale, diagnosi pre e post natale delle malattie. Test genetici: classificazione ed appropriatezza diagnostica. Problematiche psicosociali correlate ai test genetici. Esempi di patologie multifattoriali e basi patogenetiche e molecolari di queste. Malattie con mutazioni in singoli geni con pattern di ereditarietà atipici (imprinting) Epigenetica: definizione, significato biologico e patogenetico. Genetica di popolazione; genetica quantitativa, ricombinazione meiotica; mappatura di geni malattia.

## METODI DIDATTICI

Il corso sarà svolto mediante lezioni frontali sugli specifici argomenti del programma, con l'ausilio di diapositive ed esempi alla lavagna. Il materiale didattico proiettato verrà reso disponibile agli studenti se richiesto. Il corso sarà integrato da una esercitazione in laboratorio, in cui gli studenti potranno applicare le conoscenze acquisite a specifici problemi reali.

## TESTI DI RIFERIMENTO

1. DALLAPICCOLA B., NOVELLI G. : GENETICA MEDICA ESSENZIALE. IL MINOTAURO.
2. STRACHAN, READ: GENETICA MOLECOLARE Umana (traduzione italiana della IV ed. Inglese). 2012, Zanichelli
3. THOMPSON & THOMPSON, GENETICA IN MEDICINA, IDELSON-GNOCCHI.
4. NERI GENUARDI, GENETICA UMANA E MEDICA, MASSON
5. ARTICOLI SCIENTIFICI SUI DIVERSI ARGOMENTI FORNITI DAL DOCENTE

## ESAME DI PROFITTO

La verifica dell'apprendimento verrà effettuata attraverso un esame finale scritto che avrà come argomenti specifici nozioni trattate al corso. Seguirà un breve colloquio finalizzato alla verifica della capacità di comprensione dei diversi argomenti trattati durante le lezioni e ad evidenziare la capacità da parte dello studente di spiegare e formulare collegamenti tra i vari argomenti trattati.

## CALENDARIO ESAMI

Rinvio al link

## PRENOTAZIONE ESAMI

Rinvio al link

## SYLLABUS

Argomenti	Ore	Riferimenti bibliografici	Tipologia di lezione
Eredità mendeliana: segregazione ed assortimento indipendente dei caratteri	4	Strachan, Read: Genetica Molecolare Umana (traduzione italiana della IV ed. Inglese). 2012, Zanichelli	Frontale
I geni nelle famiglie e nelle popolazioni; Concetto di malattia ereditaria, congenita e genetica	4	Strachan, Read: Genetica Molecolare Umana (traduzione italiana della IV ed. Inglese). 2012, Zanichelli. Neri Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	Frontale
Classificazione delle mutazioni e correlazione genotipo-fenotipo; Polimorfismi e significato funzionale e patogenetico.	4	Strachan, Read: Genetica Molecolare Umana (traduzione italiana della IV ed. Inglese). 2012, Zanichelli. Neri Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	Frontale
Eredità citoplasmatica e non mendeliana e meccanismo patogenetico.	4	Strachan, Read: Genetica Molecolare Umana (traduzione italiana della IV ed. Inglese). 2012, Zanichelli. Neri Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	Frontale
Esempi di alcune patologie ad eredità citoplasmatica e non mendeliana (patologie mitocondriali)	4	Dallapiccola B., Novelli G. : Genetica Medica Essenziale. IL Minotauro. Neri Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	Frontale
Epigenetica e regolazione di espressione genica pre e post trascrizionale	4	Strachan, Read: Genetica Molecolare Umana (traduzione italiana della IV ed. Inglese). 2012, Zanichelli. Neri Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	Frontale
Esempi di patologie da difetti del meccanismo epigenetico( disomia uni parentale , imprinting materno e paterno) .Test laboratoristici utilizzati per l'analisi di anomalie epigenetiche.	4	Dallapiccola B., Novelli G. : Genetica Medica Essenziale. IL Minotauro. Neri Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	Frontale
Cromosomi e patologie strutturali e numeriche correlate. Test	4	Dallapiccola B., Novelli G. : Genetica Medica Essenziale. IL Minotauro. Neri	Frontale

laboratoristici utilizzati nella diagnosi della patologia cromosomica.		Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	
Consulenza genetica pre e post natale. Diagnosi prenatale di tipo invasivo e non invasivo	4	Dallapiccola B., Novelli G. : Genetica Medica Essenziale. IL Minotauro. Neri Genuardi, Genetica Umana e Medica, Masson	Frontale
Test genetici. Classificazione e significato clinico	4	STRACHAN, READ: GENETICA MOLECOLARE Umana (traduzione italiana della IV ed. Inglese). 2012, Zanichelli	Frontale
Principali metodiche utilizzate in Genetica Medica.	14		Esperienza pratica in laboratorio