

SCHEDA DOCENTE PROGRAMMA - A.A. 2017-2018

PROGRAMMA DELL'INSEGNAMENTO DI: D0230 - Genetica medica
CORSO INTEGRATO: D4290 - metodologie professionalizzanti interdisciplinari
DEL CORSO DI LAUREA: CLM SCIENZE Professioni sanitarie tecniche diagnostiche

NOMERO DI CREDITI: 3

SEMESTRE: Annuale I anno

COGNOME ENOME DOCENTE: D'Alessandro Elisabetta

ORARIO DI RICEVIMENTO: Lunedì e Venerdì 16-18

SEDE PER IL RICEVIMENTO: c/o U.O. Laboratorio di Genetica Medica

N. TELEFONO (eventuale): 0862 368591

E-MAIL: elvira.dalessandro@univaq.it

1	Obiettivi del Corso	TRASMISSIONE DEI CARATTERI EREDITARI
2	Contenuti del corso e gli esiti di apprendimento	conoscenza delle leggi e modalità di trasmissione dei caratteri ereditari La divisione cellulare. Diploidia e sessualità. I cromosomi e la formazione dei gameti. Determinazione del sesso. Inattivazione del cromosoma X. Teoria cromosomica dell'ereditarietà. Le leggi di Mendel. Concetti di: locus genico, gene, allele, cromosomi omologhi, omozigotia, eterozigotia, genotipo, fenotipo. Estensione dell'analisi mendeliana. Allelia multipla. Codominanza. Penetranza ed espressività. Pleiotropia. Epistasi. Geni legati ai cromosomi X ed Y. Caratteri poligenici. Associazione genica
3	Conoscenze di base richieste e attività di apprendimento	- analisi di segregazione dei geni nell' uomo - alberi genealogici Alberi genealogici. Eredità mendeliana semplice nell'uomo. La dominanza. La recessività. Trasmissione dei caratteri X-ed Y- linked. GENOMA: Organizzazione del genoma nucleare Cenni sul genoma nei procarioti . Organizzazione del genoma nucleare. Il DNA ripetitivo. Concetto di sequenze uniche e ripetute. Famiglie e clusters geni. Sequenze trascritte e non trascritte. Pseudogeni. Polimorfismi. -Organizzazione del genoma mitocondriale DNA mitocondriale e sue caratteristiche. Ereditarietà mitocondriale. CROMOSOMI - struttura molecolare dei cromosomi eucariotici L'organizzazione molecolare dei cromosomi. - cromosomi umani - cariotipo umano Identificazione dei cromosomi umani. Autosomi e cromosomi del sesso. Cariotipo umano normale: nomenclatura. Cenni di: Tecniche di colorazione differenziale, citogenetica molecolare. - alterazioni del numero e della struttura dei cromosomi umani Poliploidia. Aneuploidia Non - disgiunzione primaria e secondaria. Mosaicismo. Aneusomie. Duplicazioni e delezioni. Le inversioni Le traslocazioni. Cromosomi ad anello. Isocromosomi.

		<p>Aberrazioni cromosomiche: loro effetto meiotico e fenotipico . Cenni di frequenza nell'uomo.</p> <p>GENE: - struttura molecolare e funzionale del gene Gene procariotico. Gene eucariotico. Maturazione del trascritto primario - regolazione dell'espressione genica Regolazione per modificazione del DNA. Eterocromatinizzazione. Epigenetica. Imprinting genomico. Amplificazione e riduzione genica. Riarrangiamenti del DNA durante lo sviluppo. Varietà degli anticorpi: Splicing dei geni ed origine della diversità anticorpale. La trascrizione del DNA e la sua regolazione. Regolazione durante la maturazione dell'RNA. Isoforme proteiche. Editing. ncRNA. Cenni sul controllo dell' mRNA. Controllo dell'espressione genica a livello della traduzione. La regolazione posttraduzionale. Esempi di deregolazione genica. La compensazione del dosaggio genico - mutazioni geniche : cause e tasso di mutazione Mutazioni somatiche e mutazioni germinali. Mosaicismo. I vari tipi di mutazioni. Mutazioni puntiformi. Mutazioni come risultato di crossing-over ineguale. Il tasso di mutazione. Mutazioni spontanee. L'utilità delle mutazioni. Le radiazioni come causa di mutazioni. I mutageni chimici. Mutageni carcinogeni ambientali. Mutazioni del gene eucariotico: effetto della localizzazione sulla funzionalità genica. - le mutazioni quali cause di patologia nell'uomo Esempi di patologie nell'uomo. Delezione o duplicazione di interi geni o sue parti. Aploinsufficienza. Perdita, acquisto di funzione genica. Disomia uniparentale. Correlazione genotipo-fenotipo</p> <p>GENETICA DI POPOLAZIONE - GENETICA QUANTITATIVA: Mendelismo nelle popolazioni ed equilibrio di Hardy-Weinberg. Frequenze alleliche e genotipiche. Concetto di carico genetico. Uso della legge di HardyWeinberg per la stima delle frequenze alleliche. Ereditarietà multifattoriale e genetica quantitativa. Caratteri multifattoriali. Ereditarietà dei caratteri continui ed a soglia.</p> <p>BASI DELLA GENETICA DEI TUMORI. Oncogeni e geni oncosoppressori. Aberrazioni cromosomiche nei tumori. "Tumori ereditari"</p>
4	Metodi e criteri di valutazione e verifica	ESAME SCRITTO ED ORALE
5	Materiale Didattico	TESTI CONSIGLIATI P.J. RUSSELL GENETICA UN APPROCCIO MOLECOLARE T. STRACHAN E A. READ GENETICA MOLECOLARE UMANA