

**GENETICA UMANA E LABORATORIO**  
*Insegnamento di Genetica Umana e laboratorio*

<b>Codice Disciplina:</b> MS0443 <b>Codice Insegnamento:</b> MS0443	<b>Settore:</b> MED/03	<b>N° CFU:</b> 6
<b>Docente:</b> Mara Giordano	<b>Ore :</b> 50 aula + 12 laboratorio x 2 turni	<b>Corso di Laurea :</b> Biotechnologie <b>Anno :</b> II <b>Semestre :</b> I

### Obiettivo del modulo

Comprendere le relazioni esistenti tra l'informazione genetica e il fenotipo. Saper valutare il rischio di ricorrenza di patologie genetiche o con componente genetica nelle famiglie. Conoscere le basi molecolari delle malattie con base genetica. Applicare le conoscenze all'analisi e risoluzione di problemi di genetica formale e genetica molecolare.

### Conoscenze ed abilità attese

Nozioni fondamentali di biochimica, biologia cellulare e statistica.

### Programma del corso

Organizzazione del DNA nei cromosomi.	Struttura del DNA. Struttura e funzione del cromosoma. Criteri di classificazione dei cromosomi e metodi per la loro identificazione.
Genoma Umano	Struttura del genoma. Organizzazione dei geni. Elementi trasponibili. Sequenze ripetute. Famiglie geniche.
Divisione cellulare: mitosi e meiosi	Replicazione del DNA. Mitosi e meiosi; conseguenze genetiche della meiosi.
Correlazione genotipo-fenotipo (esempio: gruppo sanguigno ABO; anemia falciforme)	La traduzione delle proteine e il codice genetico. Correlazione tra tipo di mutazioni e fenotipo dominante o recessivo a diversi livelli di indagine del fenotipo.
Trasmissione caratteri monofattoriali	Principi della genetica mendeliana. Trasmissione nelle famiglie dei caratteri monofattoriali autosomici recessivi, dominanti e X-linked; rischi di ricorrenza nelle famiglie.
"Eccezioni" alle leggi di Mendel	Penetranza incompleta, espressività variabile, eterogeneità genetica. Inattivazione del cromosoma X, eredità mitocondriale, imprinting genomico
Aberrazioni cromosomiche	Aberrazioni cromosomiche e loro incidenza alla nascita; rischi riproduttivi connessi con le aberrazioni cromosomiche.
Genetica di popolazione	Frequenze geniche e genotipiche nella popolazione e equilibrio di Hardy-Weinberg.
Evoluzione delle popolazioni umane	Forze evolutive (mutazione, selezione, deriva genetica, migrazione) che influiscono sulla frequenza delle malattie genetiche in diverse popolazioni.
Trasmissione caratteri indipendenti e concatenati	Localizzazione dei geni sul genoma in base alla loro trasmissione nelle famiglie (analisi di linkage). Metodi per il mappaggio dei geni
Caratteri multifattoriali	Distribuzione nella popolazione dei caratteri multifattoriali; valutazione del peso della componente genetica in un carattere multifattoriale; identificazione dei geni di suscettibilità a malattie multifattoriali.
Metodi di indagine del DNA	Polymerase Chain Reaction (PCR); Analisi di polimorfismi VNTR, STR e fingerprint; Sequenziamento del DNA; Metodi per l'identificazione di variazioni nucleotidiche.

## **Esercitazioni**

Esercitazioni in laboratorio attrezzato con strumentazione per eseguire i basilari esperimenti di genetica molecolare: Estrazione di DNA da tampone buccale, PCR (Polymerase Chain Reaction), elettroforesi su gel. Il prodotto dell'amplificazione verrà sottoposto a digestione con enzimi di restrizione per valutare la segregazione delle mutazioni nelle famiglie.

## **Attività a scelta dello studente**

Non previste.

## **Supporti alla didattica in uso alla docenza**

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula  
Laboratorio per le esercitazioni pratiche  
Computer in dotazione all'aula informatica

## **Strumenti didattici**

Presentazioni in formato MS-Power Point  
Testi dei problemi - da risolvere in classe - con relativa discussione

## **Materiali di consumo previsti**

Fotocopie dei problemi  
Materiale di laboratorio (reagenti per PCR, colonnine per estrazione del DNA )

## **Eventuale bibliografia**

Eredità, Principi e problematiche della genetica umana, M.R. Cummings, Edizioni EdiSES, II edizione (2009)  
Genetica, Peter J. Russel, Edizioni EdiSES, II edizione

## **Verifica dell'apprendimento**

L'apprendimento verrà verificato tramite esame scritto con domande aperte e/o a scelta multipla. Per la maggior parte delle domande, la risposta richiede la risoluzione di problemi.