

**GENETICA UMANA**  
**corso integrato di Le basi molecolari della vita I : biologia & genetica**

|   |                         |  |
|---|-------------------------|--|
| <b>Codice Disciplina : M0383</b><br><b>Codice Corso integrato : M0003</b> | <b>Settore : MED/03</b> | <b>N° CFU: 3</b>   |
| <b>Docente:</b><br><b>Momigliano Patricia</b>                             | <b>Ore : 36</b>         | <b>Corso di Laurea :</b><br>Medicina e Chirurgia<br>Anno : I<br>Semestre : I |

### Obiettivo del modulo

Il modulo ha come obiettivo che gli studenti:

- comprendano i meccanismi molecolari che correlano il genotipo al fenotipo;
- comprendano i meccanismi di trasmissione dell'informazione genetica nelle famiglie e nella popolazione;
- siano in grado di valutare i rischi di ricorrenza di malattie genetiche monofattoriali nelle famiglie;
- siano in grado di calcolare le frequenze geniche e genotipiche nella popolazione;
- comprendano e siano in grado di valutare l'effetto dei meccanismi evolutivi sulle frequenze dei geni nelle popolazioni.

Inoltre il corso si propone di iniziare a sviluppare negli studenti la capacità di:

- collaborare con colleghi;
- applicare le conoscenze all'analisi e risoluzione di problemi.

Il corso è in parte integrato con quello di Biologia.

E' articolato in:

- a: Lezioni accademiche;
- b: Analisi e risoluzione di problemi.

### Conoscenze ed abilità attese

Lo studente deve:

- conoscere la struttura delle proteine e i meccanismi di sintesi delle macromolecole (DNA, RNA, proteine);
- essere in grado di eseguire semplici calcoli algebrici e di probabilità.

### Programma del corso

- Il genoma umano;
- Variabilità genetica;
- Cariotipo umano normale (descrizione e metodi di analisi);
- Meiosi; gametogenesi maschile e femminile;
- Conseguenze genetiche della meiosi: leggi di Mendel;
- Trasmissione caratteri monofattoriali: autosomici, legati al cromosoma X;
- Correlazione genotipo-fenotipo: dominanza, recessività, effetto fenotipico delle variazioni di sequenza (mutazioni puntiformi, nonsense, missense, frameshift, delezioni, duplicazioni). Alcuni esempi;
- Correlazione genotipo-fenotipo: penetranza incompleta, espressività variabile, eterogeneità genetica, inattivazione del cromosoma X;
- Eredità mitocondriale;
- Trasmissione caratteri indipendenti e concatenati. Applicazione alla mappa del genoma e alla consulenza genetica;
- Frequenze geniche e genotipiche, equilibrio di Hardy Weinberg;
- Evoluzione: mutazione, selezione, migrazione, deriva genetica.
- Polimorfismo bilanciato.

## Esercitazioni

Le esercitazioni sono tenute in aula con gli studenti suddivisi in piccoli gruppi e comprendono la risoluzione di problemi riguardanti:

- Effetto di variazioni di sequenza del DNA sulla sequenza delle proteine
- Trasmissione caratteri monofattoriali: analisi alberi famigliari
- Trasmissione caratteri monofattoriali: probabilità di ricorrenza nelle famiglie
- Concatenazione genica: applicazione alla consulenza genetica
- Calcolo di frequenze geniche e genotipiche
- Effetto del matrimonio tra consanguinei
- Conseguenze delle forze evolutive sulla distribuzione delle malattie nelle popolazioni

## Attività a scelta dello studente

Per studenti del secondo anno - secondo semestre:

Frequenza nel laboratorio di Genetica Umana (numero limitato)

Ricerca bibliografica guidata con presentazione finale sotto forma di seminario

## Supporti alla didattica in uso alla docenza

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula

Lavagna luminosa

## Strumenti didattici

Presentazioni in formato MS-Power Point

Testi dei problemi risolti e discussi nelle esercitazioni

## Materiali di consumo previsti

Fotocopie dei testi dei problemi per tutti gli studenti

Copia su supporto informatico di tutte le diapositive proiettate

## Eventuale bibliografia

Testi consigliati:

Curtoni et al.: Genetica, ed. UTET, seconda edizione

Korf BR: Genetica umana. Dal problema clinico ai principi fondamentali, ed. Springer (2001)

Cummings MR: Eredità. Principi e problematiche della genetica umana, ed. EdiSES (2004)

Nussbaum et al.: "Thompson and Thompson" Genetica in Medicina, ed. Idelson-Gnocchi (2005)

## 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.

Interrogazione orale solo a chi lo richieda e nei casi incerti.

Per superare l'esame lo studente deve essere in grado di:

Sapere come è fatto un cariotipo umano normale e i criteri di classificazione dei cromosomi;

Sapere quali sono le caratteristiche della meiosi e quali ne sono le conseguenze genetiche

Sapere indicare quali sono le conseguenze fenotipiche (a livello della proteina) di variazioni di sequenza del DNA

Sapere riconoscere il tipo di trasmissione (autosomico o legato a X, dominante o recessivo, penetranza incompleta) di un carattere nelle famiglie

Sapere valutare il rischio di ricorrenza di una malattia monofattoriale in una famiglia

Conoscere le caratteristiche dell'eredità mitocondriale

Sapere calcolare le frequenze geniche e genotipiche ad un locus biallelico a partire da frequenze fenotipiche

Conoscere i principali meccanismi evolutivi e saperne discutere la rilevanza per la frequenza delle malattie genetiche

Saper dedurre, dall'analisi della trasmissione familiare, se due caratteri sono controllati da geni concatenati o indipendenti

Saper dedurre, dall'analisi della trasmissione familiare, la fase degli alleli a due loci concatenati

Saper dedurre, dall'analisi della trasmissione familiare, la distanza genetica tra due loci concatenati