**GENETICA MEDICA** A.A. 2021-2022

(6 CFU)

# ***Prof. Alessia Colosimo***

## Corso di Laurea in Biotecnologie (II anno)

## Università degli Studi di Teramo

* Introduzione al corso.
* Aspetti caratteristici del genoma umano: DNA nucleare e mitocondriale;  
  famiglie geniche e DNA ripetitivo; geni sovrapposti e geni contenuti in   
  altri geni; pseudogeni; sequenze ripetute e non codificanti.
* Organizzazione della cromatina e cromosomi.
* Cariotipo umano e metodiche di bandeggio cromosomico.   
  *Esercitazioni su WEB*
* Mitosi e meiosi. Gametogenesi.
* Determinazione sesso e Inattivazione cromosoma X.
* Leggi di Mendel e teoria cromosomica dell’ereditarietà.
* Irregolarità di trasmissione: dominanza incompleta; codominanza e   
  allelia multipla; epistasi; pleiotropia. *Esercitazioni su gruppi sanguigni*
* Modelli di trasmissione mendeliana dei caratteri ereditari: eredità autosomica dominante, eredità autosomica recessiva, eredità legata al sesso. *Esercitazioni su alberi familiari*
* Complessità delle malattie monogeniche: espressività e penetranza; pleiotropia; nuove mutazioni; mosaicismo gonadico; anticipazione; eredità pseudoautosomica; eredità pseudodominante; complementazione; eterogeneità genetica; eredità digenica; interazione geni-ambiente; geni modificatori.
* Mutazioni geniche ed effetti sul fenotipo.
* Anomalie cromosomiche numeriche e strutturali.
* Altre anomalie cromosomiche: Disomia uniparentale. Siti fragili. Markers. Eteromorfismi cromosomici. Cromotripsi.
* Eccezioni all’eredità mendeliana: patologie mitocondriali,patologie da espansione, patologie da imprinting genomico.
* Genetica dei caratteri complessi: modello poligenico e multifattoriale.
* Polimorfismi genici e loro applicazioni. *Esercitazioni su WEB.*
* Tecniche di analisi molecolari del DNA: Southern blotting; PCR e varianti; Sequenziamento, NGS, MLPA.
* Tecniche di citogenetica molecolare: FISH e varianti; CGH; aCHG; QF-PCR.
* Diagnosi prenatale

### Testi consigliati

* Strachan & Read - Genetica molecolare umana- Ed. Zanichelli
* Thompson & Thompson- Genetica in Medicina- Ed. Edises
* Strachan, Goodship, Chinnery- Genetica e genomica- Ed. Zanichelli
* Tobias, Condor - Fondamenti di genetica medica- Ed. Pearson
* Cummings MR- Eredità- ed. Edises