

GENETICA MEDICA

(6 CFU)

A.A. 2022-2023

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. Cromotripsidi.
- 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.

Testi consigliati

- Dallapiccola, Novelli – Genetica Medica – Universo Libreria
- 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