

# BIOLOGIA (LM47)

(Lecce - Università degli Studi)

## Insegnamento GENETICA UMANA

GenCod A002429

Docente titolare SERAFINA MASSARI

Insegnamento GENETICA UMANA

Anno di corso 2

Insegnamento in inglese HUMAN GENETICS

Lingua ITALIANO

Settore disciplinare BIO/18

Percorso BIO-SANITARIO

Corso di studi di riferimento BIOLOGIA

Tipo corso di studi Laurea Magistrale

Sede Lecce

Crediti 6.0

Periodo Primo Semestre

Ripartizione oraria Ore Attività frontale: 48.0

Tipo esame Orale

Per immatricolati nel 2018/2019

Valutazione Voto Finale

Erogato nel 2019/2020

Orario dell'insegnamento

<https://easyroom.unisalento.it/Orario>

### BREVE DESCRIZIONE DEL CORSO

Questo corso introduce gli studenti ai concetti e ai principi di base della genetica umana e della loro applicazione clinica. Gli argomenti includono i fondamenti della genetica della trasmissione, l'analisi del pedigree dell'ereditarietà dei geni dominanti, recessivi e legati al sesso, l'analisi del linkage. Vengono illustrati anche i meccanismi molecolari della determinazione del sesso e di compensazione del dosaggio genico nella specie umana. Il corso descrive anche la morfologia dei cromosomi umani e le aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali come delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni.

### PREREQUISITI

Una buona conoscenza degli argomenti di genetica generale e biologia molecolare

### OBIETTIVI FORMATIVI

L'obiettivo è quello di preparare studenti capaci di elaborare un pensiero rigoroso relativamente ai processi scientifici illustrati durante il corso che porta alla formulazione di ipotesi e domande sperimentali e quindi alla produzione in futuro di nuove conoscenze

### METODI DIDATTICI

Le lezioni sono frontali

### MODALITA' D'ESAME

Prova scritta con un eventuale colloquio integrativo a scelta dello studente

---

## APPELLI D'ESAME

3 appelli tra gennaio e marzo 2020 (dal 27/01/20 al 6/03/20)

1. 28 GENNAIO 2020 ore 15.00
2. 11 FEBBRAIO 2020 ore 15.00
3. 03 MARZO 2020 ore 15.00

1 appello a giugno 2020 (dal 08/06)

- 16 GIUGNO 2020 ore 15.00

2 appelli a luglio 2020 (dal 01/7 al 31/7)

1. 07 LUGLIO 2020 ore 15.00
2. 21 LUGLIO 2020 ore 15.00

1 appello a settembre 2020 (dal 01/09 al 30/9)

- 29 SETTEMBRE 2020 ore 15.00

3 appelli per laureandi e fuori corso (novembre 2019, 9-31 marzo 2020, maggio 2020)

1. 26 NOVEMBRE 2019 ore 15.00
2. 24 MARZO 2020 ore 15.00
3. 26 MAGGIO 2020 ore 15.00

---

## PROGRAMMA ESTESO

La divisione cellulare: mitosi e meiosi

Organizzazione del cromosoma eucaristico: struttura della cromatina

Il cromosoma metafisico: costrizioni primarie, costrizioni secondarie non nucleolari e nucleolari

Centromero e telomero: caratteristiche generali

Il cariotipo umano: allestimento e bandeggio. Colture cellulari sincrone ed asincrone

Nomenclatura e bandeggio: standard e selettivo

Il ciclo cellulare: durata e fasi. Eterocromatina ed eucromatina

Epigenetica: metilazione del DNA e Codice istonico

Gametogenesi maschile e femminile.

Inattivazione del cromosoma X: il gene XIST

Il cromosoma Y e la determinazione maschile: il gene SRY e le reversioni sessuali

La reversione sessuale primaria: i geni DAX1, SOX9 e WT1.

Il cromosoma Y e i fattori di fertilità: le regioni AZFa, AZFb e AZFc.

Anomalie numeriche e strutturali dei cromosomi: aneuploidie, delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. Alterazioni strutturali dei cromosomi e cancro

Alberi genealogici: trasmissione dei caratteri autosomici e legati al sesso.

Dominanza e recessività. Fitness e difetti genici ad insorgenza tardiva

Mappe genetiche per analisi di linkage con marcatori genetici e molecolari

Preparazione librerie cromosoma-specifiche mediante FACS e ibridi cellulari

Mappe fisiche da cloni contigui: STS e ETS

Mappe citogenetiche: tecnica FISH e sue applicazioni

Patologie da espansioni di trinucleotidi (TNR): Corea di Huntington e Sindrome dell'X fragile

Disordini genomici da duplicazioni segmentali. Meccanismi di formazione e conseguenze.

Genetica dell'emoglobina: geni per Hb nel feto e nell'adulto. Alterazioni qualitative e quantitative dei geni globinici: cause di queste mutazioni

---

TESTI DI RIFERIMENTO

Hartwell LH et al. - GENETICA dall'analisi formale alla genomica - ED McGraw-Hill

Lewis R. - Genetica Umana concetti ed applicazioni - Ed. PICCIN

NERI - Genetica umana e medica - Ed. Elsevier