

# BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA (LM68)

(Lecce - Università degli Studi)

## Insegnamento GENETICA UMANA

GenCod A002429

**Docente titolare** SERAFINA MASSARI

**Insegnamento** GENETICA UMANA

**Insegnamento in inglese** HUMAN GENETICS

**Settore disciplinare** BIO/18

**Corso di studi di riferimento** BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA

**Tipo corso di studi** Laurea Magistrale

**Crediti** 6.0

**Ripartizione oraria** Ore Attività frontale: 48.0

**Per immatricolati nel** 2020/2021

**Erogato nel** 2021/2022

**Anno di corso** 2

**Lingua** ITALIANO

**Percorso** BIO-SANITARIO

**Sede** Lecce

**Periodo** Primo Semestre

**Tipo esame** Orale

**Valutazione** Voto Finale

**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 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

---

## APPELLI D'ESAME

3 appelli tra gennaio e marzo 2022 (dal 24/01/22 al 04/03/22):

- a) 25 GENNAIO 2022 ore 15.00
- b) 08 FEBBRAIO 2022 ore 15.00
- c) 01 MARZO 2022 ore 15.00

3 appello tra Giugno e Luglio 2022 (dal 14/06/22 al 29/07/22):

- a) 14 GIUGNO 2022 ore 10.00
- b) 28 GIUGNO 2022 ore 10.00
- c) 12 LUGLIO 2022 ore 10.00

1 appello a Settembre 2022:

27 Settembre 2022

3 appelli straordinari:

- a) 29 Marzo 2022
  - b) 24 Maggio 2022
  - c) 29 Novembre 2022
- 

## PROGRAMMA ESTESO

La divisione cellulare: mitosi e meiosi

Organizzazione del cromosoma eucariotico: 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