BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA (LM68)

(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 SPERIMENTALE ED APPLICATA

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 2020/2021

Valutazione Voto Finale

Erogato nel 2021/2022

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 eucaristico: struttura della cromatina Il cromosoma metafisico: costrizioni primarie, costrizioni seconadrie 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): Coreà di Hunginton 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