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 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