

Testi del Syllabus

Resp. Did. **SAVOIA ANNA** **Matricola: 011039**

Docente **SAVOIA ANNA, 6 CFU**

Anno offerta: **2017/2018**

Insegnamento: **915SM - GENETICA UMANA**

Corso di studio: **SM53 - GENOMICA FUNZIONALE**

Anno regolamento: **2017**

CFU: **6**

Settore: **MED/03**

Tipo Attività: **C - Affine/Integrativa**

Anno corso: **1**

Periodo: **Secondo Semestre**

Sede: **TRIESTE**



Testi in italiano

Lingua insegnamento Italiano

Contenuti (Dipl.Sup.) Mitosi e meiosi. Ricombinazione: gameti parentali e ricombinanti

Modelli di ereditarietà dei caratteri monofattoriali: trasmissione autosomica dominante e recessiva, X-linked dominante e recessiva. Eterogeneità genetica, complementazione, serie allelica, penetranza, espressività, mutazioni de novo. Esempi di malattie.

Struttura del gene e mutazioni. Mutazioni sinonime, missense e nonsense, delezioni e inserzioni, mutazioni di splicing. Effetto delle mutazioni e meccanismi patogenetici: strategie per lo studio degli effetti delle mutazioni.

Polimorfismi e applicazioni. SNP, RFLP, microsatelliti, sequenze ripetute. Costruzione dell'aplotipo

Cromosomi umani: cariotipo, CGH e SNP array, anomalie cromosomiche e relative malattie.

Trasmissione atipica. Ereditarietà materna, imprinting, mutazioni dinamiche

Frequenze alleliche e frequenze genotipiche. Popolazione in equilibrio. Legge di Hardy Weinberg e applicazioni

Genetica dei tumori: oncogeni e geni oncosoppressori, perdita di eterozigosità. Alterazioni complesse: cromotripsie, kataegis, e altro. Signature mutazionale

Analisi di linkage e strategie per l'identificazione dei geni che causano le malattie genetiche

Malattie multifattoriali e strategie per l'identificazione dei fattori genetici

implicati

Testi di riferimento

- Tom Strachan e Andrew Read. Genetica molecolare umana. Ed. Zanichelli. I edizione condotta sulla IV edizione americana, 2012
- Tom Strachan and Andrew Read. Human Molecular Genetics (ENG). Garland Science. 4th Edition, 2010 Ed. Zanichelli.

Materiale didattico fornito dal docente a lezione o sul sito MOODLE (<http://moodle2.units.it>)

Obiettivi formativi

Il corso ha come obiettivo principale quello di fornire agli studenti le informazioni sui diversi aspetti della genetica umana e sulle strategie volte ad identificare i fattori genetici e i meccanismi responsabili delle malattie nell'uomo.

Prerequisiti

Lo studente deve aver acquisito gli aspetti generali della genetica e della biologia molecolare e cellulare

Metodi didattici

Lezioni frontali

Modalità di verifica dell'apprendimento

L'esame prevede una prova scritta (con domande a risposta aperta) e una prova orale.

Programma esteso

Mitosi e meiosi. Ricombinazione: gameti parentali e ricombinanti

Modelli di ereditarietà dei caratteri monofattoriali: trasmissione autosomica dominante e recessiva, X-linked dominante e recessiva. Eterogeneità genetica, complementazione, serie allelica, penetranza, espressività, mutazioni de novo. Esempi di malattie.

Struttura del gene e mutazioni. Mutazioni sinonime, missense e nonsense, delezioni e inserzioni, mutazioni di splicing. Effetto delle mutazioni e meccanismi patogenetici: strategie per lo studio degli effetti delle mutazioni.

Polimorfismi e applicazioni. SNP, RFLP, microsatelliti, sequenze ripetute. Costruzione dell'aplotipo

Cromosomi umani: cariotipo, CGH e SNP array, anomalie cromosomiche e relative malattie.

Trasmissione atipica. Ereditarietà materna, imprinting, mutazioni dinamiche

Frequenze alleliche e frequenze genotipiche. Popolazione in equilibrio. Legge di Hardy Weinberg e applicazioni

Genetica dei tumori: oncogeni e geni oncosoppressori, perdita di eterozigotità. Alterazioni complesse: cromotripsis, kataegis, e altro. Signature mutazionale

Analisi di linkage e strategie per l'identificazione dei geni che causano le malattie genetiche

Malattie multifattoriali e strategie per l'identificazione dei fattori genetici implicati



Testi in inglese

	Italian
	<p>Mitosis and meiosis. Recombination: parenteral and recombinant gametes</p> <p>Models for transmission of Mendelian traits: autosomal dominant and recessive diseases, X-linked disease. Genetic heterogeneity, complementation, allelic series, penetrance, expressivity, de novo mutations. Example of disease</p> <p>Gene structure and mutations. Synonymous, missense, and nonsense mutations, deletions, insertions and splicing mutations. Effect of mutations and pathogenetic mechanisms: strategies for mutational effect studies</p> <p>Polymorphisms and their applications. SNP, RFLP, microsatellites, repetitive sequences. Haplotype generation</p> <p>Human chromosomes: caryotype, CGH and SNP arrays, chromosomal anomalies and diseases.</p> <p>Atypical transmission: maternal, imprinting, dynamic mutations.</p> <p>Allelic and genotype frequencies. Equilibrium population. Hardy-Weinberg law and its applications.</p> <p>Genetics of tumors: oncogene and tumor suppression gens, loss of heterozygosity. Complex alterations: chromothripsis, kataegis, and others. Mutational signature</p> <p>Linkage analysis and strategies for cloning of genes responsible for inherited diseases.</p> <p>Multifactorial diseases and identification of risk factors</p>
	<p>- Tom Strachan e Andrew Read. Genetica molecolare umana. Ed. Zanichelli. I edizione condotta sulla IV edizione americana, 2012</p> <p>- Tom Strachan and Andrew Read. Human Molecular Genetics (ENG). Garland Science. 4th Edition, 2010 Ed. Zanichelli.</p> <p>Educational material provided by the theacher in the MOODLE site (http://moodle2.units.it)</p>
	The course will provide students with knowledge of different aspects of human genetics and of strategies for identification of genetic factors and mechanisms involved in human diseases.
	Students should have acquired the essential concepts of genetics, molecular and cellular biology
	Lectures
	The exam consists of one written (open-ended questions) text and one oral exam.
	<p>Mitosis and meiosis. Recombination: parenteral and recombinant gametes</p> <p>Models for transmission of Mendelian traits: autosomal dominant and recessive diseases, X-linked disease. Genetic heterogeneity, complementation, allelic series, penetrance, expressivity, de novo mutations. Example of disease</p>

Gene structure and mutations. Synonymous, missense, and nonsense mutations, deletions, insertions and splicing mutations. Effect of mutations and pathogenetic mechanisms: strategies for mutational effect studies

Polymorphisms and their applications. SNP, RFLP, microsatellites, repetitive sequences. Haplotype generation

Human chromosomes: karyotype, CGH and SNP arrays, chromosomal anomalies and diseases.

Atypical transmission: maternal, imprinting, dynamic mutations.

Allelic and genotype frequencies. Equilibrium population. Hardy-Weinberg law and its applications.

Genetics of tumors: oncogene and tumor suppression genes, loss of heterozygosity. Complex alterations: chromothripsis, kataegis, and others. Mutational signature

Linkage analysis and strategies for cloning of genes responsible for inherited diseases.

Multifactorial diseases and identification of risk factors