

---

# Testi del Syllabus

---

Resp. Did.

**SAVOIA ANNA**

**Matricola: 011039**

---

Docente

**SAVOIA ANNA, 6 CFU**

---

Anno offerta:

**2020/2021**

Insegnamento:

**983SV - GENETICA MEDICA**

Corso di studio:

**ME02 - BIOTECNOLOGIE MEDICHE**

Anno regolamento:

**2020**

CFU:

**6**

Settore:

**MED/03**

Tipo Attività:

**B - Caratterizzante**

Anno corso:

**1**

Periodo:

**Secondo Semestre**

Sede:

**TRIESTE**

---



## Testi in italiano

### Lingua insegnamento

Italiano

### Contenuti (Dipl.Sup.)

1. Mitosi e meiosi. Ricombinazione: gameti parentali e ricombinanti. Frequenza di ricombinazione. Aploblocchi.

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

3. 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 e mosaicismo. Esempi di malattie.

4. 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 missense e di splicing sulla funzionalità della proteina. Polimorfismi e applicazioni. SNP, RFLP, microsatelliti, sequenze ripetute. Costruzione dell'aplotipo.

5. Legge di Hardy Weinberg. Popolazione in equilibrio. Frequenze alleliche e frequenze genotipiche. Applicazioni della legge di Hardy Weinberg.

6. Trasmissione atipica. Ereditarietà materna, imprinting, mutazioni dinamiche. Genetica dei tumori: oncogeni e geni oncosoppressori, perdita di eterozigosità, modello retinoblastoma. Alterazioni complesse: cromotripsidi, kataegis, e altro. Signature mutazionale.

7. Strategie per l'identificazione dei geni che causano le malattie genetiche. Clonaggio per posizione: analisi di linkage e definizione della regione candidata. Sequenziamento di nuova generazione (NGS): analisi esoma e genoma con valutazione dei criteri per la selezione delle varianti patogenetiche. Approccio gene candidato. Clonaggio funzionale.

8. Malattie multifattoriali: caratteri quantitativi e qualitativi. Strategie per l'identificazione dei fattori genetici implicati: studi di associazione.

## Testi di riferimento

Tom Strachan e Andrew Read. Genetica molecolare umana. Ed. Zanichelli. I edizione condotta sulla IV edizione americana (2012).

Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. 8th Edition (2015).

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

## Obiettivi formativi

Capacità di applicare conoscenza e comprensione. Lo studente dovrà essere in grado di applicare un metodo scientifico basato sull'interpretazione dei dati e sull'applicazione dei corretti strumenti acquisiti per analisi e soluzione di specifiche problematiche.

Autonomia di giudizio. Lo studente dovrà mostrare capacità critica e autonomia di giudizio, dimostrando di saper collegare i diversi aspetti della disciplina in modo sintetico e con padronanza di linguaggio.

Abilità comunicative. Durante le lezioni gli studenti saranno stimolati a interagire e discutere tra loro proponendo quesiti ed esercizi finalizzati alla rielaborazione delle conoscenze apprese.

Capacità di apprendimento. Lo studente dovrà essere in grado di approfondire autonomamente gli argomenti trattati nel corso attraverso la consultazione critica di articoli scientifici forniti dal docente.

## Prerequisiti

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

## Metodi didattici

Lezioni frontali (utilizzo di Powerpoint con immagini) e discussione critica di alcuni articoli della letteratura.

Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di Dipartimento, del Corso di Studio e dell'insegnamento.

## Altre informazioni

Ulteriori informazioni sono disponibili sul sito Moodle del corso.

## Modalità di verifica dell'apprendimento

L'esame prevede una prova scritta e una prova orale.

a) Prova scritta consiste in:

i) domande a risposta aperta per valutare la conoscenza dell'argomento e la proprietà di linguaggio;

ii) esercizi per verificare la capacità di applicare le conoscenze, interpretare i risultati e risolvere i problemi.

b) prova orale per verificare la capacità di espressione e di discussione critica degli argomenti.

## Programma esteso

1. Mitosi e meiosi. Ricombinazione: gameti parentali e ricombinanti. Frequenza di ricombinazione. Aploblocchi.

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

3. 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 e mosaicismo. Esempi di malattie.

4. 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 missense e di splicing sulla funzionalità della proteina. Polimorfismi e applicazioni. SNP, RFLP, microsatelliti, sequenze ripetute. Costruzione dell'aplotipo.

5. Legge di Hardy Weinberg. Popolazione in equilibrio. Frequenze alleliche e frequenze genotipiche. Applicazioni della legge di Hardy Weinberg.

6. Trasmissione atipica. Ereditarietà materna, imprinting, mutazioni dinamiche. Genetica dei tumori: oncogeni e geni oncosoppressori, perdita di eterozigotità, modello retinoblastoma. Alterazioni complesse: cromotripsis, kataegis, e altro. Signature mutazionale.

7. Strategie per l'identificazione dei geni che causano le malattie genetiche. Clonaggio per posizione: analisi di linkage e definizione della regione candidata. Sequenziamento di nuova generazione (NGS): analisi esoma e genoma con valutazione dei criteri per la selezione delle varianti patogenetiche. Approccio gene candidato. Clonaggio funzionale.

8. Malattie multifattoriali: caratteri quantitativi e qualitativi. Strategie per l'identificazione dei fattori genetici implicati: studi di associazione.



## Testi in inglese

Italian

1. Mitosis and meiosis. Recombination: parenteral and recombinant gametes. Recombination frequency. Haploblocks.

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

3. Models for transmission of Mendelian traits: autosomal dominant and recessive diseases, X-linked disease. Genetic heterogeneity, complementation, allelic series, penetrance, expressivity, de novo mutations and mosaicism. Examples of diseases.

4. Gene structure and mutations. Synonymous, missense, and nonsense mutations, deletions, insertions and splicing mutations. Effect of mutations and pathogenic mechanisms. Strategies to study effects of missense and splicing mutations on protein function. Polymorphisms and their applications. SNP, RFLP, microsatellites, repetitive sequences. Haplotype generation.

5. Hardy-Weinberg law. Equilibrium in populations. Allelic and genotype frequencies. Applications of Hardy-Weinberg law.

6. Atypical transmission: maternal, imprinting, dynamic mutations. Genetics of tumors: oncogenes and tumor suppression genes, loss of heterozygosity, retinoblastoma model. Complex alterations: chromothripsis, kataegis, and others. Mutational signature.

7. Strategies for cloning of disease-causing genes. Positional cloning: linkage analysis and characterization of the candidate region. Next generation sequencing (NGS): whole exome and genome analysis and pipeline for selection of pathogenic variants. Candidate gene approach. Functional cloning.

8. Multifactorial diseases: quantitative and qualitative traits. Strategies for identification of risk factors: association studies.

Tom Strachan and Andrew Read. Human Molecular Genetics (ENG). Garland Science. 4th Edition (2010).

Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. 8th Edition (2015).

Educational material and exercises provided by the teacher in the MOODLE site (<http://moodle2.units.it>)

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.

Knowledge and understanding. The student has to achieve knowledge of the mechanisms regulating transmission of genetic traits, as well as experimental approaches to identify the genetic causes of diseases.

Applying knowledge and understanding. The student should be able to apply scientific methods based on data interpretation and application of correct investigations aimed at analysing and solving specific problems.

Making judgements. The student will have to show critical skills and autonomy of judgment, demonstrating the ability to integrate the different aspects of the discipline in a synthetic way and with proper terminology.

Communication. During classes, students will be encouraged to interact and communicate each other proposing questions and exercises aimed at using the knowledge acquired.

Learning skills. The student should be able to independently examine the topics learned during the course through the critical consultation of scientific articles provided by the teacher.

Students should have acquired the essential concepts of genetics, molecular and cellular biology

Lectures (use of Powerpoint images) and critical discussion of papers from literature.

Any changes to the procedures described herein that may be necessary to ensure the application of security protocols related to the COVID19 emergency will be communicated on the websites of the Department and the course of study and teaching.

Further information is available in the Moodle site.

The exam includes a written test and an oral exam.

a) Written text consists of:

i) open-ended questions to evaluate knowledge and language proprieties;  
ii) exercises to verify the ability to apply knowledge, interpret results, and solve problems.

b) oral exam to verify speaking skills and critical discussion of the topics.

1. Mitosis and meiosis. Recombination: parenteral and recombinant gametes. Recombination frequency. Haploblocks.

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

3. Models for transmission of Mendelian traits: autosomal dominant and recessive diseases, X-linked disease. Genetic heterogeneity, complementation, allelic series, penetrance, expressivity, de novo mutations and mosaicism. Examples of diseases.

4. Gene structure and mutations. Synonymous, missense, and nonsense

mutations, deletions, insertions and splicing mutations. Effect of mutations and pathogenic mechanisms. Strategies to study effects of missense and splicing mutations on protein function. Polymorphisms and their applications. SNP, RFLP, microsatellites, repetitive sequences. Haplotype generation.

5. Hardy-Weinberg law. Equilibrium in populations. Allelic and genotype frequencies. Applications of Hardy-Weinberg law.

6. Atypical transmission: maternal, imprinting, dynamic mutations. Genetics of tumors: oncogenes and tumor suppression genes, loss of heterozygosity, retinoblastoma model. Complex alterations: chromothripsis, kataegis, and others. Mutational signature.

7. Strategies for cloning of disease-causing genes. Positional cloning: linkage analysis and characterization of the candidate region. Next generation sequencing (NGS): whole exome and genome analysis and pipeline for selection of pathogenic variants. Candidate gene approach. Functional cloning.

8. Multifactorial diseases: quantitative and qualitative traits. Strategies for identification of risk factors: association studies.