
Testi del Syllabus

Resp. Did. **SAVOIA ANNA**

Matricola: **011039**

Anno offerta: **2015/2016**

Insegnamento: **904ME - GENETICA UMANA**

Corso di studio: **ME02 - BIOTECNOLOGIE MEDICHE**

Anno regolamento: **2015**

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.)

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. Il corso tratterà i seguenti argomenti:

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

Testi di riferimento	<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>Materiale didattico fornito dal docente a lezione o sul sito MOODLE (http://moodle2.units.it)</p>
Obiettivi formativi	<p>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.</p>
Prerequisiti	<p>Lo studente deve aver acquisito gli aspetti generali della genetica e della biologia molecolare e cellulare</p>
Metodi didattici	<p>Lezioni frontali</p>
Modalità di verifica dell'apprendimento	<p>L'esame prevede una prova scritta (con domande a scelta multipla e con domande a risposta aperta) e/o orale.</p>
Programma esteso	<p>Mitosi e meiosi. Ricombinazione: gameti parentali e ricombinanti</p> <p>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.</p> <p>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.</p> <p>Polimorfismi e applicazioni. SNP, RFLP, microsatelliti, sequenze ripetute. Costruzione dell'aplotipo</p> <p>Cromosomi umani: cariotipo, CGH e SNP array, anomalie cromosomiche e relative malattie.</p> <p>Trasmissione atipica. Ereditarietà materna, imprinting, mutazioni dinamiche</p> <p>Frequenze alleliche e frequenze genotipiche. Popolazione in equilibrio. Legge di Hardy Weinberg e applicazioni</p> <p>Genetica dei tumori: oncogeni e geni oncosoppressori, perdita di eterozigotità. Alterazioni complesse: cromotripsie, kataegis, e altro. Signature mutazionale</p> <p>Analisi di linkage e strategie per l'identificazione dei geni che causano le malattie genetiche</p> <p>Malattie multifattoriali e strategie per l'identificazione dei fattori genetici implicati</p>



Testi in inglese

Lingua insegnamento	Italian
Contenuti (Dipl.Sup.)	<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. In detail, the course will include the following topics:</p> <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>
Testi di riferimento	<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 teacher in the MOODLE site (http://moodle2.units.it)</p>
Obiettivi formativi	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.
Prerequisiti	Students should have acquired the essential concepts of genetics, molecular and cellular biology
Metodi didattici	Lectures
Modalità di verifica dell'apprendimento	The exam consists of written (with multiple choice questions and/or open-ended questions) and/or oral tests.
Programma esteso	<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</p>

mutations. Example of disease

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: caryotype, 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