# DICALLANDIS

## Sistema centralizzato di iscrizione agli esami

### Programma

## Università di Pisa Genetica umana

#### **FEDERICA GEMIGNANI**

Anno accademico 2018/19

CdS BIOLOGIA APPLICATA ALLA

BIOMEDICINA

Codice 166EE

CFU 6

Moduli Settore/i Tipo Ore Docente/i

GENETICA UMANA BIO/18 LEZIONI 48 FEDERICA GEMIGNANI

#### Obiettivi di apprendimento

#### Conoscenze

Conoscenze della trasmissione, modificazione ed espressione dei caratteri ereditari dell'uomo e delle popolazioni umane, con particolare riferimento alle patologie genetiche, attraverso lo studio delle metodologie della genetica classica e della genetica molecolare e dei nuovi strumenti bioinformatici.

#### Modalità di verifica delle conoscenze

ì

- · esame scritto finale
- · esame orale finale

Ulteriori informazioni:

prove scritte finali sono obbligatorie per accedere alla prova orale. La valutazione si baserà su perfomances in entrambi gli esami (50%)

#### Capacità

Lo studente deve dimostrare il suo / la sua capacità di organizzare una risposta scritta sintetica ed efficace. Nel corso della prova orale lo studente deve essere in grado di dimostrare il suo / la sua conoscenza delle tematiche affrontate durante il corso utilizzando una terminologia appropriata.

#### Modalità di verifica delle capacità

La capacità dello studente di spiegare correttamente e criticamente i principali argomenti presentati durante il corso sarà valutata con i seguenti metodi

- · esame scritto finale
- · esame orale finale

#### Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Conoscenze impartite nel corso di Genetica

#### Indicazioni metodologiche

Le lezioni sono frontali, con ausilio di slides, schemi e filmati.

#### Programma (contenuti dell'insegnamento)

Introduzione alla genetica. Tappe fondamentali della genetica umana: dai principi Mendeliani alla medicina genomica.

Analisi genetica di caratteri umani ed impiego degli alberi genealogici. Principali modelli di trasmissione di caratteri mendeliani (eredità autosomica dominante, recessiva, legata al cromosoma X). Mutazione per perdita di funzione o guadagno di funzione in relazione a dominanza-



## Sistema centralizzato di iscrizione agli esami

Programma

## Università di Pisa

recessività

Elementi che complicano la modalità di trasmissione di caratteri mendeliani: penetranza incompleta, espressibità variabile, nuove mutazioni e mosaicismo germinale. Eterogeneità genetica. Eredità mitocondriale.

Diagnostica molecolare. Identificazione di mutazioni in geni responsabili di patologie mendeliane. Diagnosi molecolare diretta ed indiretta (gene tracking). Misura della validità analitica di un test, sensibilità e specificità.

Rischio di ricorrenza nelle famiglie, concordanza tra gemelli, studi sugli adottivi. Analisi di segregazione. Cenni di farmacogenomica.

Le mutazioni e i sistemi di riparazione. Le basi genetiche del cancro: oncogeni; geni soppressori e geni mutatori.

Il consultorio genetico oncologico. Il cancro della mammella.

Il consultorio genetico: calcolo del rischio. Le diagnosi prenatali. Diagnosi genetiche molecolari, ricerca di mutazioni già note e non note. Diagnosi citogenetiche per anomalie cromosomiche numeriche e strutturali.

#### Bibliografia e materiale didattico

Genetica e Genomica Umane, Korf & Irons Edizione: Edi-Ermes. Genetica Molecolare Umana, Strachan & Read, I edizione-Zanichelli.

#### Modalità d'esame

- · esame scritto finale
- · esame orale finale

Pagina web del corso https://polo3.elearning.unipi.it

Ultimo aggiornamento 30/07/2018 16:41