



# UNIVERSITÀ DI PISA

## GENETICA UMANA

---

### FEDERICA GEMIGNANI

Anno accademico	2022/23
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*

Al termine del corso:

- lo studente avrà acquisito conoscenze in merito alla trasmissione, modificazione ed espressione dei caratteri ereditari dell'uomo e delle popolazioni umane, con particolare riferimento alle patologie genetiche.
- lo studente avrà acquisito conoscenze rispetto alle metodologie della genetica classica e della genetica molecolare e dei nuovi strumenti bioinformatici.

##### *Modalità di verifica delle conoscenze*

La verifica delle conoscenze sarà oggetto della valutazione dell'elaborato scritto previsto all'inizio di ogni sessione d'esame.

##### *Capacità*

Al termine del corso lo studente sarà in grado di:

- costruire un albero genealogico identificando il modello di ereditarietà delle più comuni malattie mendeliane anche in presenza di alcune complicazioni (ad esempio espressività variabile e penetranza ridotta).
- identificare le basi genetiche delle più comuni malattie non mendeliane (malattie mitocondriali, da espansioni di triplette, da difetti dell'imprinting, da anomalie cromosomiche strutturali e numeriche).
- fornire, per casi semplici, consulenza genetica e valutare il rischio di ricorrenza.
- identificare appropriati test genetici.

##### *Modalità di verifica delle capacità*

Nella verifica finale verranno proposte domande aperte sulle basi genetiche delle specifiche malattie trattate a lezione. Verrà chiesto di costruire un albero genealogico in base alle informazioni fornite dal probando e/o di calcolare il rischio di ricorrenza. Inoltre verranno posti altri quesiti concernenti le analisi genetiche da interpretare.

##### *Comportamenti*

Lo studente acquisirà le nozioni su:

come si organizza un esperimento in un laboratorio di Genetica;  
il valore predittivo di un test genetico (diagnosi prenatale);  
il rischio che ha una coppia di trasmettere un difetto congenito alla prole.

##### *Prerequisiti (conoscenze iniziali)*

Lo studente dovrà conoscere i contenuti dell'esame di Genetica e Biologia Molecolare

##### *Indicazioni metodologiche*

Le lezioni sono frontali, con ausilio di diapositive, schemi e filmati disponibili sul portale e-learning.  
Ricevimenti con il docente in caso di necessità di chiarimenti sugli argomenti trattati a lezione.



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### Programma (contenuti dell'insegnamento)

Le tappe fondamentali della genetica umana: dai principi Mendeliani alla medicina personalizzata.

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-recessività. Elementi che complicano la modalità di trasmissione di caratteri mendeliani: penetranza incompleta, espressività variabile, nuove mutazioni e mosaicismi 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.

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

Sindromi cromosomiche e disordini genomici; malattie da difetti dell'imprinting genomico; malattie da mutazioni dinamiche; malattie neuromuscolari su base genetica.

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

Basi genetiche della risposta ai farmaci. Applicazione dell'ingegneria genetica per la cura di alcune patologie.

### Bibliografia e materiale didattico

*Genetica Umana e Medica*, Neri & Genuardi Edizione: Edra.

*Genetica e Genomica Umane*, Korf & Irons Edizione: Edi-Ermes.

### Modalità d'esame

L'esame è composto da una prova scritta e una prova orale.

- La prova scritta consiste in:  
10 domande che possono comprendere domande aperte ed esercizi (calcolo del rischio o studio di un albero genealogico)
- La prova scritta si svolgerà in un'aula e avrà una durata di due ore.
- La prova scritta si considera superata se raggiunge la valutazione di 18/30
- La prova orale consiste in una soluzione di un quesito riguardante l'utilizzo di uno strumento bionformatico.
- La prova orale si considera superata se raggiunge la valutazione di 18/30

Ultimo aggiornamento 20/01/2023 16:34