



UNIVERSITÀ DI PISA

GENETICA UMANA

FEDERICA GEMIGNANI

Academic year 2017/18
Course BIOLOGIA APPLICATA ALLA BIOMEDICINA
Code 166EE
Credits 6

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
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

:

- esame scritto finale
- esame orale finale

Ulteriori informazioni:

prove scritte finali sono obbligatorie per accedere alla prova orale. La valutazione si baserà su performances 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-



UNIVERSITÀ DI PISA

recessività.

Elementi che complicano la modalità di trasmissione di caratteri mendeliani: penetranza incompleta, espressività 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

Ultimo aggiornamento 11/07/2017 10:50