

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genetica Molecolare Umana

2021-3-E0201Q073

---

#### Obiettivi

L'insegnamento fornisce allo studente le conoscenze teoriche essenziali della Genetica in campo medico, nella prospettiva della loro successiva applicazione professionale. Permette inoltre l'acquisizione e l'approfondimento delle interrelazioni esistenti tra i contenuti della biologia cellulare, molecolare e della genetica e quelli delle scienze biomediche.

Conoscenza e capacità di comprensione

Conoscere e comprendere: le varie fasi del flusso dell'informazione genetica e le modalità di regolazione; le interrelazioni esistenti tra i contenuti della biologia cellulare, molecolare e della genetica e quelli delle scienze biomediche; i meccanismi molecolari alla base dell'ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica; i meccanismi molecolari alla base delle malattie mendeliane e malattie complesse con particolare riguardo alle malattie da alterazione epigenetiche ed interazioni con l'ambiente; metodiche e strategie di diagnosi di malattie genetiche, inclusi nuovi e avanzati metodi di indagine.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione.

L'insegnamento fornisce la base per comprendere come anomalie nei meccanismi molecolari che regolano la vita cellulare possano influire su aspetti fisio-patologici ereditabili.

Autonomia di giudizio.

L'insegnamento sviluppa la capacità di discernere la diversa rilevanza dei processi molecolari alla base della diversità fenotipica e delle malattie genetiche.

Abilità comunicative.

Saper riconoscere (in immagini e/o testo) e descrivere, con linguaggio tecnico-scientifico appropriato, gli argomenti riportati sopra.

Capacità di apprendimento.

L'apprendimento è stimolato attraverso presentazioni power point con largo ausilio di immagini e schemi. Esempi di domande di esame saranno proposti per sollecitare la discussione e il senso critico e per verificare l'effettiva

comprendere degli argomenti trattati. La capacità di apprendimento sarà anche stimolata da discussione di articoli scientifici su argomenti del corso.

## **Contenuti sintetici**

Verranno sviluppati argomenti di Genetica di base alla luce dei meccanismi molecolari coinvolti, e permettere la comprensione delle leggi alla base dell'ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica. Verranno trattate le metodiche e strategie di diagnosi di malattie genetiche, inclusi nuovi e avanzati metodi di indagine.

## **Programma esteso**

Verranno sviluppati argomenti di Genetica di base necessari alla comprensione delle leggi alla base dell'ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica. Tali concetti verranno applicati a malattie mendeliane e malattie complesse con particolare riguardo alle malattie da alterazione epigenetiche ed interazioni con l'ambiente. Saranno inoltre trattati i meccanismi molecolari di base responsabili delle alterazioni genomiche evidenziabili con metodi avanzati di CGH- e SNParray. Verranno illustrati i principali percorsi patogenetici noti che permettono approcci di terapia personalizzata in campo medico oncologico e di malattie mendeliane. Fra gli altri si affronteranno i seguenti argomenti: alleli wild-type, mutati e multipli, dominanza e recessività; integrazioni alle leggi di Mendel: epistasi, penetranza ed espressività; principi e conseguenze dell'ereditarietà mitocondriale e dell'imprinting genomico; ereditarietà multifattoriale e genetica quantitativa; metodologie per l'analisi cromosomica; il cariotipo umano normale; mutazioni cromosomiche e genomiche e loro effetto meiotico e fenotipico; delezioni, inversioni, duplicazioni, traslocazioni e non-disgiunzioni; i polimorfismi del DNA e il loro uso come marcatori genetici, con particolare riferimento ai microarray; Metodiche e strategie di diagnosi di malattie genetiche

## **Prerequisiti**

Prerequisiti: conoscenze di base di biologia e genetica

Propedeuticità specifiche: Genetica.

Propedeuticità generali: lo studente può sostenere gli esami del terzo anno dopo aver superato tutti gli esami del primo anno di corso

## **Modalità didattica**

---

L'insegnamento è tenuto in lingua italiana.

## **Materiale didattico**

Il materiale presentato durante le lezioni (slide, registrazione delle lezioni e articoli scientifici) è disponibile alla pagina e-learning dell'insegnamento.

Libro di testo suggerito:  
Strachan e Read. Genetica Molecolare Umana, Zanichelli 2012

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

Primo semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

Esame scritto (2 h).

L'esame consiste di circa 25 domande a risposta multipla e 2 domande aperte che possono riguardare un qualunque argomento del corso

Nel periodo di emergenza Covid-19 l'esame sarà orale.

## **Orario di ricevimento**

Ricevimento: su appuntamento, previa e-mail al docente.

---