UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Genetics I

2122-1-H4102D002-H4102D008M

Obiettivi

Il corso fornisce allo studente le conoscenze teoriche essenziali della genetica, nella prospettiva della loro successiva applicazione professionale in campo medico. Gli argomenti del Corso costituiscono gli strumenti necessari alla comprensione delle leggi alla base dell' ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica. Le nozioni acquisite contribuiscono alla comprensione dei processi alla base di condizioni normali e patologiche.

Contenuti sintetici

Basi molecolari dell'espressione e della regolazione dell'informazione genica, con analisi dei meccanismi epigenetici; concetti e modalità di trasmissione dei caratteri ereditari; meccanismi che possono dar luogo a varianti fenotipiche nell'uomo.

Programma esteso

GENETICA FORMALE - Riproduzione degli organismi - La variabilità. Ereditarietà - I geni. Fenotipo e genotipo - Diploidia e sessualità. Cromosomi omologhi, alleli e loci, omozigosi ed eterozigosi - Le leggi di Mendel - Alleli wild-type, mutati e multipli, dominanza e recessività - Integrazioni alle leggi di Mendel: epistasi, penetranza ed espressività - Cromosomi del sesso: determinazione cromosomica del sesso - Costruzione ed utilizzo degli alberi genealogici in medicina - Inattivazione del cromosoma X. Implicazioni nella manifestazione di sindromi e di malattie genetiche - Test cross ed eredità di geni localizzati su cromosomi diversi - Crossing-over e conseguenze genetiche - Calcolo delle frequenze di ricombinazione e costruzione di mappe genetiche - Principi e conseguenze dell'ereditarietà mitocondriale e dell'imprinting genomico - Esempi di ereditarietà monofattoriale: sistema ABO, Rh, daltonismo - Ereditarietà multifattoriale e genetica quantitativa - Caratteri con effetto soglia ed ereditabilità -

Genetica di popolazione ed equilibrio di Hardy-Weinberg ° CITOGENETICA - 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 - Sindromi di Turner e Klinefelter, Sindrome di Down - Mutazioni cromosomiche e leucemie: Philadelphia e Burkitt - Mutazioni germinali, somatiche e mosaicismo ° GENETICA MOLECOLARE - Relazione tra contenuto in DNA e complessità degli organismi - Il compattamento del DNA nel nucleo delle cellule eucariotiche - Differenze strutturali tra geni procariotici e geni eucariotici - Organizzazione del genoma nei procarioti e negli eucarioti. Caratteristiche del genoma umano - La mutazione genica a livello molecolare. Meccanismi d'insorgenza - Conseguenze delle mutazioni sul prodotto genico - Esempi di mutazioni autosomiche e Xlinked, recessive e dominanti - Mutazioni a carico dei geni mitocondriali - Instabilità genomica - I polimorfismi del DNA e il loro uso come marcatori genetici - Elementi di biologia dello sviluppo - L'immunogenetica. La generazione della diversità anticorpale -Applicazioni presenti e future del "Progetto genoma umano" -

Prerequisiti

Scienze di base (chimica e fisica)

Modalità didattica

Lezioni frontali. Qualora la situazione pandemica da Covid-19 lo richiedesse, la modalità didattica verrà modificata secondo le indicazioni ministeriali.

Materiale didattico

Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8e, 2015; iGenetics: Pearson New International Edition: A Molecular Approach. Pearson, 2014

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Secondo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

La valutazione del modulo farà parte dell'esame finale del corso integrato che si svolgerà con un colloquio orale sugli argomenti svolti durante il corso e/o parte del programma. L'esame sarà condotto in presenza.

Orario di ricevimento

su appuntamento