



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Citogenetica

2122-1-H4101D004-H4101D014M

---

#### Obiettivi

Il corso fornisce allo studente le conoscenze teoriche essenziali della biologia e della genetica, nella prospettiva della loro successiva applicazione professionale in campo medico. Gli argomenti del Corso costituiscono gli strumenti necessari alla comprensione dei processi vitali a livello cellulare e molecolare, così come 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 biologici alla base di condizioni normali e patologiche.

#### Contenuti sintetici

Struttura e funzione delle principali macromolecole cellulari; duplicazione del DNA e meccanismi di riparazione del danno; trascrizione e maturazione dell'RNA; traduzione e meccanismi di regolazione dello smistamento delle proteine; basi molecolari dell'espressione e della regolazione dell'informazione genica, con analisi dei meccanismi epigenetici, trascrizionali e post-trascrizionali; vie di trasduzione del segnale; meccanismi che controllano la divisione e il differenziamento cellulare; concetti e modalità di trasmissione dei caratteri ereditari; meccanismi che possono dar luogo a varianti fenotipiche nell'uomo; metodologia dell'analisi genetica e la sua utilità nella pratica medica; applicazioni biotecnologiche in medicina (terapia genica).

#### Programma esteso

BIOLOGIA GENERALE

- Principi di classificazione degli organismi viventi - Struttura ed organizzazione delle cellule procariotiche ed eucariotiche - Virus, classificazione, ciclo litico e lisogeno

## BIOLOGIA CELLULARE E MOLECOLARE.

La composizione chimica e l'organizzazione molecolare della cellula: o Acqua o Carboidrati o Lipidi o Proteine o Acidi nucleici - L'identificazione del composto chimico depositario dell'informazione genetica - Basi molecolari dell'informazione ereditaria. - La replicazione del DNA. Telomerasi - La riparazione del DNA. Correlazioni con: patologie umane, invecchiamento cellulare e cancro - RNA, struttura e funzione - Trascrizione e maturazione degli RNA - Caratteristiche generali del codice genetico. Implicazioni biologiche - Sintesi proteica - Destino post-sintetico delle proteine - Regolazione dell'espressione genica o Procarioti o Eucarioti - Gli strumenti dell'ingegneria genetica (enzimi di restrizione, vettori, Southern-blotting, PCR, sequenziamento, microarrays) - Il clonaggio molecolare - La clonazione °

- Struttura e funzione del citoscheletro - I meccanismi di adesione fra le cellule e la matrice extracellulare - Endocitosi ed esocitosi - La comunicazione tra cellule negli organismi pluricellulari - La trasduzione del segnale e il ruolo centrale svolto dalle proteinchinasi - Ciclo cellulare e suo controllo genico - Mitosi e meiosi - Apoptosi - Il differenziamento cellulare: cellule staminali embrionali e adulte.

## 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 - La genetica del cancro: i geni che contribuiscono all'insorgenza del cancro (Rb1, WT1 e p53) - Strategie di diagnosi di malattie genetiche (diretta ed indiretta) - Applicazioni presenti e future del "Progetto genoma umano" - Terapia genica: introduzione ed esempi

## **Prerequisiti**

Scienze di base (chimica e fisica)

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali

Esercitazioni in aula

In emergenza Covid-19 le lezioni si svolgeranno da remoto in video conferenza.

## **Materiale didattico**

Presentazioni PPT e registrazioni lezioni

G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano. BIOLOGIA E GENETICA, EdiSES, 2013

other textbooks:

E.Ginelli, M.Malcovati. MOLECOLE, CELLULE E ORGANISMI, EdiSES, 2016

H. Lodish, A. Berk, S.L. Zipursky, P. Matsudaira, D. Baltimore, J. Darnell. MOLECULAR CELL BIOLOGY, FREEMAN, 2016.

Strachan. GENETICA MOLECOLARE UMANA, Zanichelli, 2014

P.J. Russell. GENETICA UN APPROCCIO MOLECOLARE. PEARSON, 2014.

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

Secondo semestre

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

Esame scritto con quiz a risposta multipla; 20 quiz totali, se risposte corrette >15 accesso all'esame orale

Colloquio orale sugli argomenti svolti durante il corso

e su argomenti di approfondimento (parte del programma) eventualmente non trattati a lezione

## **Orario di ricevimento**

Su appuntamento

---