

COURSE SYLLABUS

Cytogenetics

2122-1-F0601Q073

Obiettivi

1. Conoscenza e capacità di comprensione: conoscere le principali tecniche per lo studio dei cromosomi umani, conoscere i meccanismi alla base della formazione delle principali anomalie cromosomiche, comprendere i principi di correlazione genotipo-fenotipo e le problematiche da affrontare nel counseling genetico.
2. Capacità di applicare conoscenza e comprensione: essere in grado di riconoscere le principali anomalie cromosomiche, discuterne le implicazioni fenotipiche e costruire ipotesi sui possibili meccanismi patogenetici.
3. Autonomia di giudizio
Discutere su casi clinici con cariotipi patologici; leggere e discutere in modo critico lavori originali.
4. Abilità comunicative
saper utilizzare in modo specifico il linguaggio della disciplina per discutere in modo critico gli argomenti trattati
5. Capacità di apprendimento
avere le competenze necessarie per affrontare in autonomia ulteriori studi specialistici in genetica medica.

Contenuti sintetici

Ancora oggi lo studio del cariotipo è, tra le indagini genetiche di laboratorio, quella maggiormente richiesta. Questo corso si propone di fornire gli approcci allo studio dei cromosomi umani, partendo dalla loro struttura e morfologia fino ad arrivare ai meccanismi patogenetici alla base delle anomalie cromosomiche.

Programma esteso

Parte 1: introduzione alle tecniche di citogenetica. 1. l'architettura della cromatina; comportamento dei cromosomi in mitosi e meiosi. 2. lo studio del cariotipo: dalla raccolta del campione al bandeggio; definizione del cariotipo

umano normale e nomenclatura ISCN. 3. Principali tecniche standard di colorazione differenziale dei cromosomi. 4. Tecniche di citogenetica molecolare: FISH, CGH, arrayCGH, SNP array. Parte 2: patologie cromosomiche 1. anomalie di numero: meccanismi di formazione e fenotipi associati (triploidie, tetraploidie, mixoploidie). 2. aneuploidie cromosomiche: meccanismi di formazione e fenotipi associati. 3. siti fragili e malattie da instabilità cromosomica. 4. UPD e imprinting genomico. 5. Le anomalie di struttura: meccanismi di formazione e fenotipi associati. 6. Genomic Disorders: NAHR: Non-Allelic Homologous Recombination. Parte 3: applicazioni dello studio del cariotipo nella diagnostica medica e nella ricerca. 1. le indicazioni allo studio del cariotipo. 2. anomalie cromosomiche nel feto, negli aborti spontanei, nella sterilità e nell'infertilità. 3. la citogenetica nei tumori.

Prerequisiti

Genetica, Biologia Molecolare

Modalità didattica

Lezioni frontali.

Materiale didattico

Articoli scientifici comunicati dal docente durante le lezioni. Verranno rese disponibili su piattaforma elearning di ateneo le slides delle lezioni

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Secondo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Esame Orale

Lo svolgimento dell'esame partirà da un argomento a scelta dello studente tra quelli trattati; due domande saranno invece scelte dal docente. Verrà valutata la capacità dello studente di collegare i diversi argomenti in modo critico. Non sono previste prove in itinere.

Orario di ricevimento

Su appuntamento scrivendo a: angela.bentivegna@unimib.it

