

SYLLABUS DEL CORSO

Citogenetica e Citogenomica nei Disordini Genetici Umani

2425-1-F0601Q126

Obiettivi

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. Verranno inoltre discusse le nuove frontiere della citogenomica e le nuove tecniche di indagine sulla organizzazione spaziale della cromatina e il suo ruolo nell'espressione genica.

Contenuti sintetici

Fornire conoscenze sull'architettura del genoma, l'organizzazione della cromatina, e la sua dinamica - la struttura cromosomica, le funzioni, e i cambiamenti durante il ciclo cellulare e sotto l'influenza di fattori ambientali.

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.

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, Chromosome conformation capture techniques. 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. 4. Struttura della cromatina 3D. Metodi di analisi della cromatina 3D. Metodo Hi-C. Domini topologicamente associati (TAD); Struttura gerarchica della cromatina.

Prerequisiti

Genetica, Biologia Molecolare

Modalità didattica

18 lezioni da 2 ore in modalità erogativa in presenza (DE): esposizione di concetti basilari.

3 lezioni da 2 ore svolte in modalità interattiva in presenza (DI): coinvolgimento degli studenti e discussione su casi clinici

Materiale didattico

Articoli scientifici e review 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 scritto con Orale obbligatorio:

1. test a risposte chiuse (vero/falso, scelta a risposta multipla)
2. Colloquio su argomenti svolti a lezione

Orario di ricevimento

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

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE
