

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Cytogenetics and Cytogenomics in Human Genetic Disorders

2425-1-F0601Q126

Obiettivi

- 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.
- 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.
- 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

Fornire conoscenze sull'architettura del genoma, l'organizzazione della cromatina, e la sua dinamica nello svolgimento delle sue funzioni

La struttura cromosomica, le funzioni, e i cambiamenti durante il ciclo cellulare e sotto l'influenza di fattori e stress ambientali.

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

Non sono previste prove in itinere. 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 QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE