UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

# COURSE SYLLABUS

# Molecular Genetics Human

**2526-1-F0602Q104**

## Obiettivi

L'insegnamento si propone di introdurre gli approcci allo studio del genoma umano per l'identificazione delle relazioni funzionali genotipo-fenotipo in situazioni normali e patologiche.
Il corso si propone l'acquisizione da parte degli studenti di:

1. Conoscenza e comprensione degli approcci di base al mappaggio dei geni-malattia nell'uomo, riconoscendone differenze e peculiarità.
2. Capacità di applicare le conoscenze acquisite al punto 1 alla lettura e comprensione di articoli scientifici originali relativi agli argomenti trattati. Sviluppo di spirito critico nella loro discussione.
3. Sviluppo delle capacità di metodo e progettazione scientifica.
4. Sviluppo delle abilità comunicative: saper utilizzare in modo specifico il linguaggio della disciplina per discutere in modo critico gli argomenti trattati.
5. Acquisire le competenze necessarie per affrontare in autonomia ulteriori studi specialistici in genetica molecolare umana

L'approccio didattico si propone di introdurre gradualmente l'abitudine all'utilizzo del metodo scientifico (capacità di definire la domanda scientifica, disegnare strategie per rispondere alla stessa e validare sperimentalmente le risposte ottenute)

## Contenuti sintetici

Struttura del genoma umano e strumenti per il suo studio.
Alberi genealogici e mutazioni patogeniche
Genomic imprinting e mutazioni dinamiche
Studi di concatenzione (Linkage analysis).
Studi di associazione genome-wide (GWAS).
Dal "gene-candidato" al "gene-malattia"

Storia genetica del genoma umano
Selezione naturale positiva nell'uomo

## Programma esteso

Struttura del genoma umano: il sequenziamento del genoma umano. Variabilità genetica nell'uomo. Caratteristiche, metodi di studio e utilizzo. Il progetto HapMap: disegno e significato Alberi genealogici. Mutazioni patogeniche nell'uomo. Relazioni complesse genotipo-fenotipo: espressività e penetranza.
Malattie genetiche monogeniche: esempi.
Malattie poligeniche: concetti di base e esempi.
Cenni di genetica quantitativa
Genomic imprinting: non equivalenza del genoma materno e paterno e conseguenze fenotipiche. Esempi e interpretazioni
Linkage analysis (analisi di concatenazione): concetti di base, applicazione ed esempi di utilizzo per mappare geni-malattia.
Studi di associazione genome-wide (GWAS): concetti di base, applicazione ed esempi di utilizzo per mappare varianti associate a fenotipi patologici. Dal gene candidato al gene-malattia: disegno di strategie attraverso esempi.
Selezione naturale positiva nell'uomo identificazione delle regioni sottoposte a selezione positiva: strumenti, esempi e interpretazioni.
Storia genetica del genoma umano.

## Prerequisiti

una solida base di Genetica e Biologia Molecolare

## Modalità didattica

15 lezioni di 2 ore di didattica erogativa: presentazione e spiegazione di contenuti, concetti, principi scientifici
6 lezioni di 2 ore di didattica interattiva:
-agli studenti verranno sottoposti problemi per i quali devono disegnare approcci sperimentali (definire la domanda scientifica, disegnare strategie per rispondere alla stessa e validare sperimentalmente le risposte ottenute). Le strategie verranno poi discusse insieme.
-gli studenti presenteranno lavori scientifici di loro scelta inerenti agli argomenti trattati, che verranno discussi in aula.

Le lezioni saranno in presenza

## Materiale didattico

Strachan T. & Read "Human molecular Genetics" (l'edizione più recente possibile).
Il corso si basa per la maggior parte su articoli originali e risorse on-line che verranno indicati al momento opportuno.

## Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre

## Modalità di verifica del profitto e valutazione

esame orale. Gli studenti sceglieranno un articolo originale fra una lista disponibile. La discussione del lavoro scelto servirà da punto di partenza per la discussione.
Non sono previste prove in itinere.

## Orario di ricevimento

si prega di prendere appuntamento per e-mail (antonella.ronchi@unimib.it)

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE