



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Genetica Molecolare Umana

2627-1-F0602Q104

Obiettivi

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

Contenuti sintetici

Struttura del genoma umano e strumenti per il suo studio.
Alberi genealogici e mutazioni patogeniche
Genomic imprinting e mutazioni dinamiche
Studi di concatenazione (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
