

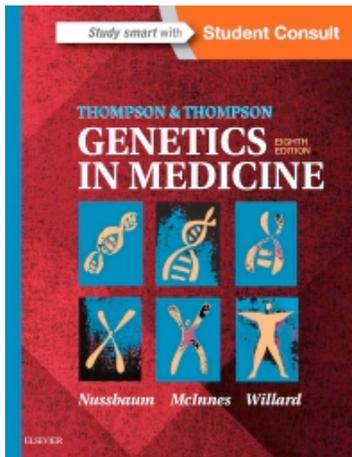
Genetica Umana (6 CFU - 48 ore frontali)

Prof: Anna Savoia – asavoia@units.it

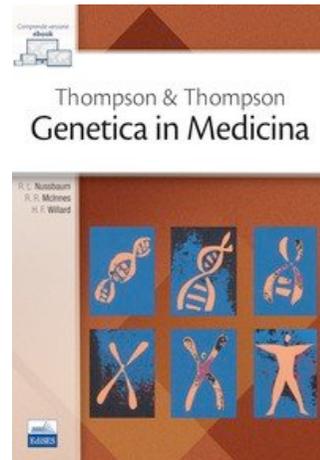
Programma:

1. Mitosi e meiosi. Ricombinazione: gameti parentali e ricombinanti. Frequenza di ricombinazione. Aploblocchi.
2. Cromosomi umani: cariotipo, CGH e SNP array, anomalie cromosomiche e relative malattie.
3. Modelli di ereditarietà dei caratteri monofattoriali: trasmissione autosomica dominante e recessiva, X-linked dominante e recessiva. Eterogeneità genetica, complementazione, serie allelica, penetranza, espressività, mutazioni de novo e mosaicismo. Esempi di malattie.
4. Struttura del gene e mutazioni. Mutazioni sinonime, missense e nonsense, delezioni e inserzioni, mutazioni di splicing. Effetto delle mutazioni e meccanismi patogenetici. Strategie per lo studio degli effetti delle mutazioni missense e di splicing sulla funzionalità della proteina. Polimorfismi e applicazioni. SNP, RFLP, microsatelliti, sequenze ripetute. Costruzione dell'aplotipo.
5. Legge di Hardy Weinberg. Popolazione in equilibrio. Frequenze alleliche e frequenze genotipiche. Applicazioni della legge di Hardy Weinberg.
6. Trasmissione atipica. Ereditarietà materna, imprinting, mutazioni dinamiche. Genetica dei tumori: oncogeni e geni oncosoppressori, perdita di eterozigotà, modello retinoblastoma. Alterazioni complesse: cromotripsie, kataegis, e altro. Signature mutazionale.
7. Strategie per l'identificazione dei geni che causano le malattie genetiche. Clonaggio per posizione: analisi di linkage e definizione della regione candidata. Sequenziamento di nuova generazione (NGS): analisi esoma e genoma con valutazione dei criteri per la selezione delle varianti patogenetiche. Approccio gene candidato. Clonaggio funzionale.
8. Malattie multifattoriali: caratteri quantitativi e qualitativi. Strategie per l'identificazione dei fattori genetici implicati: studi di associazione.

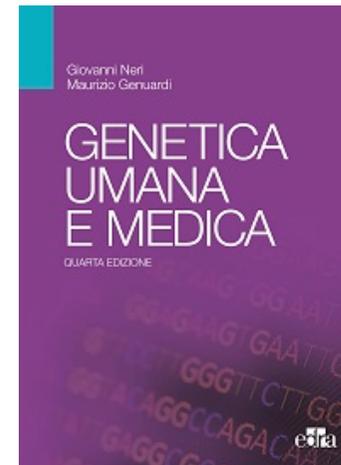
Testi consigliati



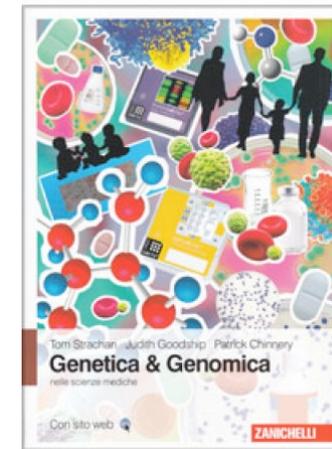
**Genetics in
Medicine, 8th
Edition**
Thompson &
Thompson
Release Date:
10 Jul 2015



**Versione
Italiana**
2018



**Genetica umana e
medica.** Neri -
Genuardi , Editore:
Edra - Masson ,
Edizione: IV 2/2017



**GENETICA &
GENOMICA**
Tom Strachan
Judith Goodship
Patrik Chinnery
Zanichelli, 2016

Per materiale didattico: <http://moodle2.units.it>

915SM-GENETICA UMANA 2018

Password: GFBM2019