

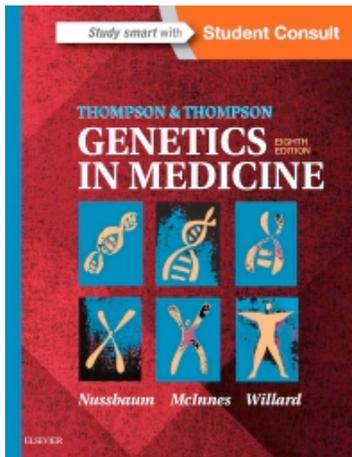
Genetica Medica (6 CFU - 48 ore frontali)

Prof: Anna Savoia – asavoia@units.it

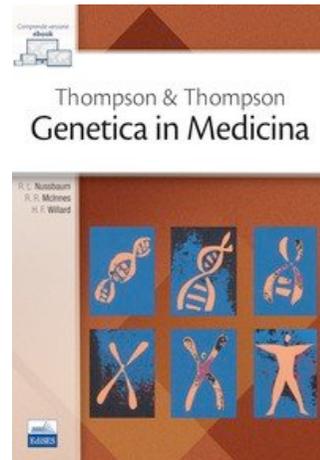
Programma:

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.

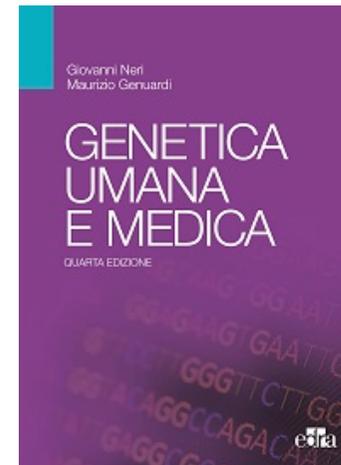
Testi consigliati



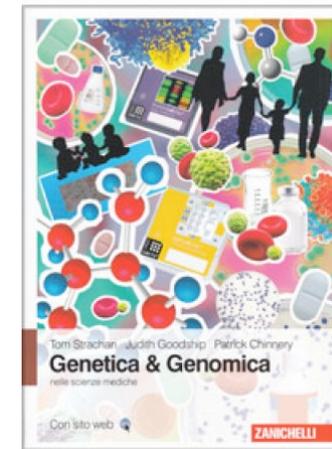
**Genetics in
Medicine, 8th
Edition**
Thompson &
Thompson
Release Date:
10 Jul 2015



**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>

983SV - GENETICA MEDICA 2020

Password: BM03032021

Modalità esame in presenza

- 1) Iscrizione on-line (attenzione alla scadenza fissata qualche giorno prima)
- 2) Presentarsi all'esame con un documento (libretto o carta identità)
- 3) Compito scritto con 11 domande/esercizi da svolgere in 1 h. Considerando un massimo di 3 punti per domanda, si possono acquisire 33 punti e quindi la lode per chi supera 30 punti.

Le domande/esercizi riguardano gli argomenti svolti durante le lezioni frontali ed eventualmente trattati negli articoli di approfondimento caricati in moodle.

Modalità esame a distanza

La prova d'esame si terrà utilizzando la piattaforma Teams.

1. Gli iscritti all'appello online saranno suddivisi in gruppi/aule; il collegamento avverrà mediante invito.
2. Ogni candidato dovrà tenere il computer o il telefono a una distanza di circa 1 metro in modo che il docente possa vedere il candidato e il foglio su cui si sta svolgendo la prova scritta.
3. Tutti i candidati dovranno collegarsi tenendo accesa la videocamera e il microfono. Si raccomanda di fare il massimo silenzio durante la prova. I candidati avranno la possibilità di partecipare a una prova di collegamento prima dell'esame;
4. Il giorno dell'esame collegarsi 30 minuti prima dell'inizio della prova per consentire al docente di verificare l'identità dei candidati mediante documento.
5. L'esame scritto prevede 11 domande/esercizi suddivise in quattro diapositive (durata esame: 1 ora).
6. Il docente, all'avvio della prova condividerà lo schermo con le prime domande per una durata di 15 minuti. Seguirà la condivisione di gruppi di altre domande ciascuno per ulteriori 15 minuti.
7. Indicare nome e cognome in tutti i fogli dell'elaborato. Per ogni esercizio/domanda indicare il rispettivo numero. Nel caso di esercizi/domande non risolti indicare il numero corrispondente e la dicitura "non risolto".
8. Alla fine della prova di ciascun modulo, entro 3 minuti, il candidato dovrà inviare al docente che gestisce l'aula l'elaborato in un unico documento pdf che sarà considerato il documento ufficiale per la correzione (non saranno accettati formati diversi dal pdf).
9. L'esito della prova per ciascun modulo, il voto finale e l'eventuale registrazione seguiranno le stesse modalità degli esami in presenza.

Si rimanda comunque alle linee guida rese disponibili dai rispettivi Corsi di Laurea e da UNITS (per esempio: autodichiarazione da inviare al docente e in copia alla segreteria didattica).

Date esami

23 giugno 2021

21 luglio 2021

01 settembre 2021

29 settembre 2021

Verificare le date esami in esse3 per possibili variazioni