**PROGRAMMA DI GENETICA MEDICA NEL CI BIOLOGIA MOLECOLARE E GENETICA (II ANNO) PER IL CORSO DI LAUREA IN BIOTENOLOGIE**

**Informazioni Docente**

Docente: Prof. Rodolfo Iuliano – tel. 0961 3695182 -

e-mail: iuliano@unicz.it

Ricevimento: Lunedì ore 15.00-18.00 (Livello 8 - Edificio delle Bioscienze)

**Descrizione del Corso**

Introduzione alla genetica umana con l’acquisizione di terminologia tecnica e di conoscenze relative: alla trasmissione dei geni associati a patologie ereditarie, sia nelle famiglie che nelle popolazioni umane; alla identificazione e caratterizzazione delle mutazioni geniche e cromosomiche; ai meccanismi epigenetici; alle tecnologie del DNA ricombinante. Descrizione di alcune patologie genetiche.

**Obiettivi del Corso e Risultati di apprendimento attesi**

Possedere conoscenze dei meccanismi alla base della trasmissione e identificazione dei geni associati a patologie ereditarie e fornire la base culturale necessaria alla comprensione delle malattie genetiche ed alla modalità di intervento su di esse.

**PROGRAMMA DI GENETICA MEDICA PER CORSO DI LAUREA IN BIOTECNOLOGIE**

Introduzione allo studio della Genetica. Il genoma umano.

*La genetica classica*

Le leggi di Mendel: principio della segregazione e principio dell'indipendenza. Alberi genealogici. Ereditarietà dominante ed ereditarietà recessiva. Ereditarietà legata al cromosoma X. Geni associati e frequenza di ricombinazione. Mappatura dei geni. Marcatori genetici. L'analisi di linkage ed il metodo del LOD score.

*Le mutazioni puntiformi*

Mutazioni missense, mutazioni nonsense, mutazioni frame-shift, mutazioni nei siti di splicing. Cenni di mutagenesi. Metodi molecolari di ricerca delle mutazioni.

*Citogenetica*

I cromosomi ed il cariotipo umano. Il bandeggio dei cromosomi. Le aberrazioni cromosomiche e le aneuploidie.

*Epigenetica*

Metilazione del DNA. Modificazioni post-traduzionali degli istoni. RNA non codificanti. I microRNA. Imprinting genomico. L'inattivazione del cromosoma X.

*Genetica delle popolazioni*

La legge di Hardy-Weinberg. La mutazione. La migrazione. La deriva genetica. La selezione naturale.

*Ingegneria genetica*

Il clonaggio dei geni. Modelli murini transgenici e knock-out. Il sistema CRISPR-Cas9.

*Patologie genetiche umane*

Malattie genetiche cromosomiche: sindrome di Down, sindrome di Turner, sindrome di Klinefelter.

Emoglobinopatie: anemia falciforme, talassemie.

Immunodeficienze primarie: malattia granulomatosa cronica, sindrome di DiGeorge, deficit di adenosina deaminasi.

Fibrosi cistica. Distrofia muscolare di Duchenne/Becker.

Patologie da mutazioni dinamiche: corea di Huntington, sindrome dell' X fragile.

Malattie da imprinting genomico: sindrome di Angelman e sindrome di Prader-Willi.

Patologie genetiche da deficit enzimatici: fenilchetonuria, iperplasia surrenale congenita.

Introduction to the study of genetics. The human genome.

Classical genetics

The Mendel's laws: the principle of segregation and the principle of independence. Genealogical trees. Dominant and recessive inheritance. X-linked inheritance. Linked genes and the frequency of recombination. The mapping of genes. Genetic markers. The linkage analysis and the LOD score method.

Point mutations

Missense mutations, nonsense mutations, frame-shift mutations, splice site mutations. Hints of mutagenesis. Molecular methods to detect mutations.

Cytogenetics

Chromosomes and the human karyotype. The chromosome banding. Chromosomal aberrations and aneuploidies.

Epigenetics

The DNA methylation. Post-translational histone modifications. Long noncoding RNAs. MicroRNAs. The Genomic imprinting. The X chromosome inactivation.

Population genetics

The Hardy-Weinberg law. The mutation. The migration. The genetic drift. The natural selection.

The genetic engineering

The gene cloning. Transgenic and knockout mouse models. The CRISPR-Cas9 system.

Human genetic diseases

Chromosomal genetic diseases: Down syndrome, Turner syndrome and Klinefelter syndrome

Emoglobinopathies: sickle cell anemia, thalassemias.

Primary immunodeficiences: chronic granulomatous disease, DiGeorge syndrome, adenosine deaminase deficiency.

Cystic fibrosis.

Duchenne and Becker muscular dystrophy.

Dynamic mutation diseases: Huntington's chorea, X-fragile syndrome.

Genomic imprinting diseases: Angelman syndrome and Prader-Willi syndrome.

Genetic disorders of enzyme deficiency: phenylketonuria, congenital adrenal hyperplasia.

**Metodo di insegnamento utilizzato**

Lezioni frontali.

**Risorse per l’apprendimento**

Testi consigliati:

Giovanni Neri, Maurizio Genuardi. Genetica umana e medica. Masson.

Michael Cummings. Eredità. EdiSES.

Altro materiale didattico

Diapositive usate per le lezioni frontali, domande di autovalutazione.

**Modalità di accertamento**

L'esame consiste in una prova scritta, comprendente domande sull'intero programma del corso ed una prova orale. Il compito scritto è composto da 15 domande. Per poter essere ammessi all'orale è necessario rispondere correttamente ad almeno 8 domande. Il voto finale risulterà dalla media pesata con l'esame di Biologia Molecolare.

I criteri di valutazione per l’esame orale si attengono a quanto riportato nella griglia sottostante:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **Conoscenza e comprensione argomento** | **Capacità di analisi e sintesi** | **Utilizzo di referenze** |
| Non idoneo | Importanti carenze.Significative inaccuratezze | Irrilevanti. Frequenti generalizzazioni. Incapacità di sintesi | Completamente inappropriato |
| 18-20 | A livello soglia. Imperfezioni evidenti | Capacità appena sufficienti | Appena appropriato |
| 21-23 | Conoscenza routinaria | E’ in grado di analisi e sintesi corrette. Argomenta in modo logico e coerente | Utilizza le referenze standard |
| 24-26 | Conoscenza buona | Ha capacità di analisi e sintesi buone gli argomenti sono espressi coerentemente | Utilizza le referenze standard |
| 27-29 | Conoscenza più che buona | Ha notevoli capacità di analisi e sintesi | Ha approfondito gli argomenti |
| 30-30L | Conoscenza ottima | Ha notevoli capacità di analisi e sintesi | Importanti approfondimenti |