

# BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA (LM68)

(Lecce - Università degli Studi)

## Insegnamento GENETICA UMANA

GenCod A002429

Docente titolare SERAFINA MASSARI

Insegnamento GENETICA UMANA

Insegnamento in inglese HUMAN GENETICS

Settore disciplinare BIO/18

Corso di studi di riferimento BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA

Tipo corso di studi Laurea Magistrale

Crediti 6.0

Ripartizione oraria Ore Attività frontale: 48.0

Per immatricolati nel 2022/2023

Erogato nel 2023/2024

Anno di corso 2

Lingua ITALIANO

Percorso BIO-SANITARIO

Sede Lecce

Periodo Primo Semestre

Tipo esame Orale

Valutazione Voto Finale

Orario dell'insegnamento

<https://easyroom.unisalento.it/Orario>

### BREVE DESCRIZIONE DEL CORSO

Questo corso introduce gli studenti ai concetti e ai principi di base della genetica umana e della loro applicazione clinica. Gli argomenti includono i fondamenti della genetica della trasmissione, l'analisi dell'ereditarietà dei geni dominanti, recessivi e legati al sesso, l'analisi del linkage. Vengono illustrati anche i meccanismi molecolari della determinazione del sesso e di compensazione del dosaggio genico nella specie umana. Il corso descrive anche la morfologia dei cromosomi umani e le aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali come delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni.

### PREREQUISITI

Una buona conoscenza degli argomenti di genetica generale e biologia molecolare

### OBIETTIVI FORMATIVI

L'obiettivo è quello di preparare studenti capaci di elaborare un pensiero rigoroso relativamente ai processi scientifici illustrati durante il corso che porta alla formulazione di ipotesi e domande sperimentali e quindi alla produzione in futuro di nuove conoscenze

### METODI DIDATTICI

Le lezioni sono frontali

### MODALITA' D'ESAME

Prova scritta

### APPELLI D'ESAME

---

## PROGRAMMA ESTESO

La divisione cellulare: mitosi e meiosi  
Organizzazione del cromosoma eucaristico: struttura della cromatina  
Il cromosoma metafisico: costrizioni primarie, costrizioni secondarie non nucleolari e nucleolari  
Centromero e telomero: caratteristiche generali  
Il cariotipo umano: allestimento e bandeggio. Colture cellulari sincrone ed asincrone  
Nomenclatura e bandeggio: standard e selettivo  
Il ciclo cellulare: durata e fasi. Eterocromatina ed eucromatina  
Epigenetica: metilazione del DNA e Codice istonico  
Gametogenesi maschile e femminile.  
Inattivazione del cromosoma X: il gene XIST  
Il cromosoma Y e la determinazione maschile: il gene SRY e le reversioni sessuali  
La reversione sessuale primaria: i geni DAX1, SOX9 e WT1.  
Il cromosoma Y e i fattori di fertilità: le regioni AZFa, AZFb e AZFc.  
Anomalie numeriche e strutturali dei cromosomi: aneuploidie, delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. Alterazioni strutturali dei cromosomi e cancro  
Alberi genealogici: trasmissione dei caratteri autosomici e legati al sesso.  
Dominanza e recessività. Fitness e difetti genici ad insorgenza tardiva  
Mappe genetiche per analisi di linkage con marcatori genetici e molecolari  
Preparazione librerie cromosoma-specifiche mediante FACS e ibridi cellulari  
Mappe fisiche da cloni contigui: STS e ETS  
Mappe citogenetiche: tecnica FISH e sue applicazioni  
Patologie da espansioni di trinucleotidi (TNR): Corea di Huntington e Sindrome dell'X fragile  
Disordini genomici da duplicazioni segmentali. Meccanismi di formazione e conseguenze.  
Genetica dell'emoglobina: geni per Hb nel feto e nell'adulto. Alterazioni qualitative e quantitative dei geni globinici: cause di queste mutazioni

---

## TESTI DI RIFERIMENTO

Hartwell LH et al. - GENETICA dall'analisi formale alla genomica - ED McGraw-Hill  
  
Lewis R. - Genetica Umana concetti ed applicazioni - Ed. PICCIN  
  
NERI - Genetica umana e medica - Ed. Elsevier