
ANNO ACCADEMICO: 2019-2020

INSEGNAMENTO/MODULO: GENETICA UMANA E DI POPOLAZIONE

TIPOLOGIA DI ATTIVITÀ FORMATIVA: A SCELTA

DOCENTE: **Prof. MATILDE VALERIA URSINI**

e-mail: **ursini@igb.cnr.it**sito web:

telefono: +393473053411

cell.

Lingua di insegnamento: ITALIANO

n. CFU: **8**(8 di lezione e 0 di
esercitazioni/laboratorio)n. ore: **64**

(64 di lezione)

Sede: **Potenza**

Dipartimento/Scuola:

Dipartimento di Scienze

CdS:

Corso di Laurea**Magistrale in****Biotecnologie per la****Diagnostica Medica,****Farmaceutica e****Veterinaria (LM-9).**Semestre: **II**

(date previste di inizio e

fine corso: dal dal

02/03/2020 al

31/05/2020-20/06/2020)

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO

- *Conoscenza degli elementi di base della genetica delle popolazioni con diversi esempi relativi soprattutto a condizioni patologiche (patologia molecolare). Nozioni di base della genetica umana e introduzione alle applicazioni pratiche della genetica umana ed alle analisi delle prospettive future in una ottica di medicina personalizzata*

PREREQUISITI

- *Conoscenza delle nozioni di genetica e di biologia molecolare, conoscenza della lingua inglese.*

CONTENUTI DEL CORSO

Geni e popolazioni. Polimorfismi genetici e calcolo delle frequenze genotipiche e alleliche. Elementi di base di genetica di popolazioni: equilibrio di Hardy-Weinberg; selezione; mutazione; migrazioni; deriva genetica; consanguineità

I fattori dell'evoluzione. La mutazione. La selezione: concetti generali e il modello del vantaggio dell'eterozigote. Mutazione e selezione: equilibrio per mutazioni dominanti e recessive. La deriva genetica: concetti ed esempi. La migrazione. La variabilità genetica intra e interpopolazioni e il concetto di razza.

Costruzione ed analisi di pedigree anche in presenza di penetranza incompleta ed espressività variabile. Modalità "atipiche" di eredità: eredità mitocondriale, eredità multifattoriale. Anomalie del cariotipo umano e patologie associate. I caratteri complessi: metodi di analisi genetica ed esempi. I geni dell'emoglobina e i polimorfismi malarici: l'anemia falciforme e le talassemie. Mutazioni da ripetizioni trinucleotidiche e concetti di premutazione ed anticipazione: la corea di Huntington e l'X-fragile. L'imprinting genomico: gli esempi della sindrome di Prader-Willi e di Angelman. L'ipotesi di Mary Lyon. Cenni di farmacogenetica e di ecogenetica. Genetica umana e società. La genetica del cancro: geni coinvolti e loro funzione.

METODI DIDATTICI

- *Il corso prevede 64 ore di didattica tra lezioni ed esercitazioni. In particolare sono previste 54 ore di lezione in aula e 10 ore di esercitazioni guidate.*

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

La verifica dell'apprendimento sarà effettuata attraverso un esame finale consistente in una prova orale di tipo tradizionale, che avrà lo scopo di verificare la capacità di comprensione dei diversi argomenti trattati durante le lezioni e le conoscenze acquisite e di evidenziare la capacità da parte dello studente di formulare collegamenti tra i vari argomenti.

TESTI DI RIFERIMENTO E DI APPROFONDIMENTO, MATERIALE DIDATTICO ON-LINE

- *Appunti forniti dal docente disponibili sul sito del corso.*
- *Testo di riferimento:*

Michael R.Cummings, "Eredità". EdiSES -

Testo di approfondimento per la parte molecolare : T.Strachan, A.P.Read, "Genetica Umana Molecolare". Zanichelli

○

METODI E MODALITÀ DI GESTIONE DEI RAPPORTI CON GLI STUDENTI

Sin dall'inizio del corso, dopo aver descritto obiettivi, programma e metodi di verifica, saranno messi a disposizione degli studenti il materiale didattico (cartelle condivise). Contestualmente, si raccoglierà l'elenco degli studenti che intendono iscriversi al corso, corredato di nome, cognome, matricola ed email.

Orario di ricevimento: il martedì dalle ore 12 alle ore 14 presso Dipartimento di scienze (studio della prof. Lioi).

Oltre all'orario di ricevimento settimanale, il docente è disponibile in ogni momento per un contatto con gli studenti, attraverso la propria e-mail o anche telefonicamente.

DATE DI ESAME PREVISTE¹

07/07/2020; 08/09/2020; 06/10/ 2020; 10/12/2020 ; 09/02/2021; 09/03/2021.

SEMINARI DI ESPERTI ESTERNI SI NO

ALTRE INFORMAZIONI
