



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2021/2022

GENETICA MOLECOLARE UMANA

Anno immatricolazione	2021/2022
Anno offerta	2021/2022
Normativa	DM270
SSD	BIO/18 (GENETICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI BIOLOGIA E BIOTECNOLOGIE "LAZZARO SPALLANZANI"
Corso di studio	BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA
Curriculum	Scienze biomediche molecolari
Anno di corso	1°
Periodo didattico	Primo Semestre (01/10/2021 - 14/01/2022)
Crediti	9
Ore	72 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	Italiano
Tipo esame	ORALE
Docente	PELLEGATA NATALIA SIMONA (titolare) - 6 CFU RANZANI GUGLIELMINA - 3 CFU
Prerequisiti	Lo studente deve possedere conoscenze di base di genetica e biologia molecolare: meccanismi di divisione cellulare, segregazione di caratteri mendeliani, ricombinazione, mappe fisiche e mappe genetiche, alberi genealogici e modalità di trasmissione dei caratteri, replicazione del DNA, trascrizione e traduzione, mutazioni e loro effetti, variabilità genetica e legge di H.W.
Obiettivi formativi	Lo studente potrà raggiungere una buona conoscenza dell'organizzazione e struttura del genoma umano, delle basi genetiche di diverse patologie, sia semplici sia complesse, e dei meccanismi molecolari che le causano. Acquisirà inoltre una buona conoscenza dei meccanismi molecolari di cancerogenesi (di tumori sporadici ed ereditari) e potrà conoscere nuovi metodi utilizzati per lo studio della variabilità genetica nell'uomo.

<p>Programma e contenuti</p>	<p>Struttura ed organizzazione del genoma umano: sequenze uniche e ripetute, geni e famiglie geniche, DNA “non codificante” e RNA che regolano l'espressione genica. I grandi progetti internazionali sul genoma umano. La variabilità genetica: polimorfismi proteici e del DNA. Metodi di analisi e applicazioni dei polimorfismi del DNA (ematologia forense, analisi di linkage). Malattie ereditarie monogeniche: modelli di trasmissione e identificazione dei “geni malattia”. L'esempio della Fibrosi Cistica e del gene CFTR. Le emoglobine umane. Struttura, organizzazione ed evoluzione dei geni globinici. Le mutazioni dei geni globinici: le basi molecolari delle emoglobinopatie e delle talassemie. Il cancro come malattia genetica: oncogeni e geni oncosoppressori, cancro ed instabilità del genoma. I tumori ereditari: il modello del retinoblastoma. Tumori del colon sporadici ed ereditari: predisposizione genetica e progressione tumorale. Epigenetica e meccanismi regolativi dell'espressione genica; epigenetica e cancro. I sistemi di riparazione del DNA; malattie ereditarie da difetti di riparazione associati al NER. Malattie da mutazioni dinamiche: la corea di Huntington. Le malattie complesse e l'identificazione della loro componente genetica mediante “GWAS”. Farmacogenetica e farmacogenomica: esempi in ambito oncologico. Next Generation Sequencing e sue applicazioni.</p>
<p>Metodi didattici</p>	<p>Il corso consiste in lezioni frontali che comunque prevedono una continua interazione fra docente e studenti.</p>
<p>Testi di riferimento</p>	<p>GENETICA MOLECOLARE UMANA (Zanichelli editore); Tom Strachan & Andrew Read</p>
<p>Modalità verifica apprendimento</p>	<p>PROVA ORALE</p>
<p>Altre informazioni</p>	<p>PROVA ORALE</p>
<p>Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile</p>	<p>\$Ibl legenda sviluppo sostenibile</p>