

CORSO DI LAUREA IN TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO (L)
Corso Integrato di GENETICA E BIOLOGIA MOLECOLARE
Programma di Genetica Medica e Genetica Medica Applicata AA 2020-21
Anno di corso II Semestre II
Docente: Dott. Gennaro Mariano Lenato
U.O. Medicina Interna e Geriatria Universitaria “Frugoni” – Policlinico di Bari

Genetica Medica AA 2020-21

Introduzione alla Genetica Medica: definizione, classificazione, cenni di storia dei caratteri ereditari e delle malattie genetiche nella patologia umana.

Il patrimonio genetico: cenni di struttura di DNA, RNA, e proteine. Caratteristiche delle informazioni genetiche codificate nel DNA. Struttura della cromatina e dei cromosomi.

Eredità mendeliana: definizione di carattere, fenotipo, gene, allele, genotipo secondo il metodo mendeliano. Principi e concetti di base del metodo mendeliano e dell'eredità mendeliana. Monoibridismo e Prima Legge di Mendel. Cenni di poliibridismo e Seconda Legge di Mendel. Dominanza incompleta e Terza Legge di Mendel. Significato di alleli dominanti e recessivi.

Patologie ereditarie: definizione di patologia umana ad eziologia prevalentemente genetica. Malattie autosomiche dominanti: segregazione, albero genealogico, predizione ed analisi del genotipo, calcolo dei rischi di trasmissione in sede di consulenza genetica; esempi di patologie autosomiche dominanti. Malattie autosomiche recessive: segregazione, albero genealogico, predizione ed analisi del genotipo, dei rischi di trasmissione in sede di consulenza genetica, effetto della consanguineità; esempi di patologie autosomiche recessive. Effetto della dominanza incompleta nelle patologie ereditarie. Mosaicismo somatico. Mosaicismo germinale.

Eredità legata al sesso: definizione di malattie X-linked e Y-linked. esempi di patologie X-linked e Y-linked.

Espressione genica: teoria un gene-una proteina, cenni di meccanismi e fasi dell'espressione genica, concetto di codone come unità di funzionamento del codice genetico

I meccanismi della riproduzione umana: ciclo cellulare, mitosi e meiosi, cenni di gametogenesi maschile e femminile. Interpretazione dell'eredità mendeliana alla luce dei meccanismi di riproduzione.

Le mutazioni del DNA: Mutazioni somatiche e germinali. Mutazioni puntiformi. Classificazione delle mutazioni puntiformi. Cenni di meccanismi alla base delle mutazioni puntiformi. Effetto delle mutazioni puntiformi in base alla teoria un gene-una proteina: loss-of-function e gain-of-function.

Mutazioni cromosomiche: anomalie di numero (aneuploidie), esempi di sindromi da aneuploidie degli autosomi e dei cromosomi sessuali; anomalie di struttura (delezioni, duplicazioni, inversioni, inserzioni, traslocazioni reciproche), esempi di sindromi; mosaicismi cromosomici.

Genetica Medica Applicata AA 2020-21

Genetica molecolare: estrazione DNA, PCR, elettroforesi su gel.

Polymerase Chain Reaction (PCR): Concetto di PCR, meccanismi di base della PCR, reagenti e prodotti; vantaggi e svantaggi dell'analisi molecolare tramite PCR; possibili artefatti della PCR; Real time PCR

Sequenziamento del DNA: metodo di Sanger, metodo Next Generation Sequencing (NGS). Differenze tra i due metodi di sequenziamento. Vantaggi e svantaggi dei due metodi nell'analisi genetica nel campo delle malattie ereditarie.

Consulenza genetica: fasi della consulenza, ricostruire un albero genealogico, rischio genetico, calcolo dei rischi di trasmissione.

Cariotipo convenzionale: analisi del cariotipo (tecniche di coltura cellulare per citogenetica, diagnosi prenatale, diagnosi postnatale, cariotipo acquisito), tecniche di bandeggio, allestimento del cariotipo.

Testi consigliati:

- Neri, Genuardi - Genetica Umana e Medica - III edizione - Ed. EDRA
- Novelli, Giardina Genetica Medica Pratica - Ed. ARACNE
- Dallapiccola, Novelli Genetica Medica Essenziale - Ed. IL MINOTAURO
- Appunti delle lezioni