UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI "FEDERICO II"

Facoltà di Medicina e Chirurgia

Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico

ANNO ACCADEMICO 2015/2016

I anno I semestre

Corso integrato di Scienze Biochimiche e Biologiche – A3
Programma di esame del corso di Genetica CFU 2

Introduzione alla Genetica.
Il meccanismo dell'ereditarietà e della trasmissione dei caratteri. Mitosi e meiosi, assortimento indipendente e ricombinazione. Definizione polimorfismo e allele. Mitosi e meiosi: le differenze sostanziali.

Dalla Genetica Formale alla Genetica Moderna.
La Genetica Moderna e l'impatto nella medicina. Progetto Genoma Umano.
Le leggi di Mendel. Concetto di locus genico e di allele. Concetto di omozigote ed eterozigote. Trasmissione monogenica. Teoria Cromosomica dell'eriditarietà.

Ereditarietà mendeliana nell'uomo. Alberi Genealogici (pedigrees).
Cenni su ereditarietà di Malattie autosomiche dominanti, Autosomiche recessive, legate al cromosoma X. Eccezioni alle leggi di Mendel. Dominanza incompleta, codominanza-allelia multipla. Penetranza incompleta ed espressività variabile.

Aneuploidie e mutazioni cromosomiche.
Mutazioni geniche: classificazione e conseguenze sull'espressione genica.
Mutazioni cromosomiche: aneuploidie, delezioni, duplicazioni, inversioni, traslocazioni e traslocazioni robertsoniane. Mutazioni geniche (missenso, non senso, mutazioni sinonime, frameshift). Tecniche di Diagnosi genetiche di rilevazione delle aberrazioni cromosomiche e sue mutazioni**.**

Mitocondrio e genetica dell' ereditarietà mitocondriale.
Omoplasmia e Poliplasmia , effetto soglia

Cenni generali di Genetica del cancro,
concetto di oncogeni, oncosoppressori, gatekeepers and caretakers- Legge di knudson.

Cenni di Genetica di popolazioni e legge di Hardy Weinberg"
Fattori che si discostano dalla legge- Deriva Genetica, effetto del fondatore, reincrocio non casuale o tra consanguinei, selezione naturale, e migrazione.

Testi consigliati

- S.L. Wolfe – P.J. Russell – P.E. Hertz – C.Starr – B. McMillan. " Elementi di genetica" Edizione 2009 – EdiSES.
- Cesar Benito- Genetica-Edizione Italiana - Concettti Essenziali- Piccin
- HARTL - JONES " Genetica – Analisi dai geni ai genomi" Edizione 2010 – EdiSES.
- SNUSTAD - SIMMONS " Genetica " Edizione 2010 – EdiSES.
- RUSSELL " iGenetica" Edizione 2007 – EdiSES.
-CUMMINGS " Eredità – principi e problematiche della genetica umana " Edizione 2008 EdiSES.