



**UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA BASILICATA**  
**DIPARTIMENTO DI SCIENZE**

**Insegnamento: Genetica Umana e di Popolazioni**

**Corso di studio:** Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie per la diagnostica medica, farmaceutica e veterinaria

**Anno di Corso:** 2014/2015

**Periodo I semestre  
didattico:**

**Tipologia:** D

**Totale Crediti:** 8

**Tipo Esame:** orale

**Valutazione:** voto

**Lingua di Italiano  
insegnamento:**

inizio corso marzo fine corso giugno

**APPELLI DI ESAME**

Mese	Anno	Appello previsto
Febbraio	2015	x
Marzo	2015	x
Aprile	2015	x
Maggio	2015	x
Giugno	2015	x
Luglio	2015	x
Settembre	2015	x
Ottobre	2015	x
Novembre	2015	x
Dicembre	2015	x
Gennaio	2016	x

**COMMISSIONE ESAME:**

Presidente: Prof. Matilde Valeria Ursini

Componente: Prof. Maria Brigida Lioi

Componente: dott.ssa Angela Ostuni

**ORARIO RICEVIMENTO STUDENTI**

	dalle ore	alle ore	presso
LUNEDI'			
MARTEDI'	11	15	Dipartimento di Scienze
MERCOLEDI'			



**UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA BASILICATA**  
**DIPARTIMENTO DI SCIENZE**

GIOVEDI'			
VENERDI'			

### Eventuali prerequisiti

#### Obiettivi Formativi

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.

#### Programma 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

#### 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

Michael R.Cummings, "Eredità". EdiSES -

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

Altre informazioni:





**UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA BASILICATA**  
**DIPARTIMENTO DI SCIENZE**

**COURSE Human and population genetics**

**Course of** Biotechnology for medicine, pharmacology and veterinary diagnosis studies:

**Academic Year:** 2014/2015

**ECTS:** 8

**Teaching** Lectures

**Methods:**

**Evaluation** Oral examination

**Methods:**

**Evaluation:** score on 30 points

**Semester:** I

**Language:** ITALIAN (and english)

Course beginning on \_\_\_\_\_ ending on \_\_\_\_\_

**Calls for examination**

Month	Year	Expected call
February	2015	x
March	2015	x
April	2015	x
May	2015	x
June	2015	x
July	2015	x
September	2015	x
October	2015	x
November	2015	x
December	2015	x
January	2016	x

**Examination Panel:**

President: Prof. Matilde Valeria ursini

Member: Prof. Maria Brigida Lioi

Member: dr. Angela Ostuni

**Previous requirements:**



**UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA BASILICATA**  
**DIPARTIMENTO DI SCIENZE**

**Learning Outcomes:**

Knowledge of the basic elements of population genetics with several examples especially related to pathological conditions. Learning of the basis of human genetics and introduction to the practical applications of human genetics and to the evaluation of future of human specie in a perspective of personalized medicine.

**Syllabus:**

Genes and populations. Genetic polymorphisms and calculation of allele and genotype frequencies. Basic elements of population genetics: Hardy-Weinberg equilibrium; selection; mutation; migration; genetic drift; consanguinity

The factors of evolution. The mutation. The selection: general concepts and model of heterozygote advantage. Mutation and selection: equilibrium for recessive and dominant mutations. Genetic drift: concepts and examples. Migration. The genetic variability within and inter the populations and the concept of race.

Construction and analysis of pedigrees also in the presence of incomplete penetrance and variable expression. Atypical mode of inheritance, mitochondrial inheritance, multifactorial inheritance.

Abnormalities of the human karyotype and associated diseases. The complex characters: methods of genetic analysis and examples. The hemoglobin genes polymorphisms and malaria: sickle cell anemia and thalassemia. Mutations and trinucleotide repeats, concepts of premutation and anticipation: Huntington's and the X-fragile. Genomic imprinting: the examples of Prader-Willi and Angelman. The assumption of Mary Lyon. Outline of pharmacogenetics and ecogenetics. Human genetics and society. The genetics of cancer: the genes mutated and their functions.

**Suggested textbooks**

Michael R.Cummings, "Eredità". EdiSES -

Deeping for the molecular aspects: T.Strachan, A.P.Read, "Genetica Umana Molecolare". Zanichelli -

**Further information:**

