

ANNO ACCADEMICO 2013/2014

Programma dell'insegnamento: Citogenetica e diagnostica molecolare

Docente Titolare del corso: Prof.ssa Lioi Maria Brigida

Corso di Laurea : **Laurea Magistrale in Biotecnologie per la Diagnostica Medica, Farmaceutica e Veterinaria**

Obiettivi formativi generali (risultati di apprendimento previsti e competenze da acquisire):

Il corso ha lo scopo di fornire agli studenti le conoscenze di base delle metodologie di studio delle patologie connesse a mutazioni geniche e cromosomiche; le conoscenze e l'applicazione di tecniche che prevedono l'automatizzazione delle analisi diagnostiche e le tecnologie avanzate per l'identificazione di riarrangiamenti submicroscopici.

Programma del Corso:

Organizzazione del materiale genetico nei cromosomi – Cariotipo normale e patologico – Correlazioni tra cariotipo e sindromi cliniche – Mutazioni geniche e cromosomiche – Mutazioni spontanee e indotte - Incidenza delle mutazioni cromosomiche nell'uomo – Colture cellulari - Colture sincronizzate Tests di mutagenicità - Mutageni chimici e fisici - Relazione tra mutazione somatica-carcinogenesi-invecchiamento - Instabilità cromosomica e genomica: meccanismi molecolari - Screening genetico – Controllo genetico dello sviluppo embrionale – Sviluppo e malattia. .Manipolazione embrionale e genetica

Testi di riferimento:

HUMAN CYTOGENETICS *constitutional analysis* (third edition) edited by D.E. Rooney

HUMAN CYTOGENETICS *malignancy and acquired abnormalities* (third edition) edited by D.E. Rooney

GENETICA :PRINCIPI DI ANALISI FORMALE. Griffith A.J.F., Wessler S.R., Carrol S.B., Doebley J. - Zanichelli

Propedeuticità consigliate:

Denominazione insegnamento in lingua inglese:

Cytogenetics and Molecular Diagnostics

Esame integrato SI X NO