



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

Docente: Ursini Valeria

Anno di Corso: 2015/2016

Periodo I semestre
didattico:

Tipologia: D

Totale Crediti: 8

Tipo Esame: orale

Valutazione: voto

Lingua di Italiano
insegnamento:

inizio corso 01/10/2015 fine corso 15/01/2016

APPELLI DI ESAME

Mese	Anno	Appello previsto
Febbraio	2016	16
Marzo	2016	15
Aprile	2016	12
Maggio	2016	10
Giugno	2016	14
Luglio	2016	12
Settembre	2016	13
Ottobre	2016	11
Novembre	2016	15
Dicembre	2016	13
Gennaio	2017	x

COMMISSIONE ESAME:

Presidente: Prof. Matilde Valeria Ursini

Componente: Prof. Maria Brigida Lioi

Componente: dott.ssa Angela Ostuni

Componente: _____



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA BASILICATA
DIPARTIMENTO DI SCIENZE

ORARIO RICEVIMENTO STUDENTI

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





UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA BASILICATA
DIPARTIMENTO DI SCIENZE

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: 2015/2016

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	2016	x
March	2016	x
April	2016	x
May	2016	x
June	2016	x
July	2016	x
September	2016	x
October	2016	x
November	2016	x
December	2016	x
January	2017	x

Examination Panel:

President: Prof. Matilde Valeria ursini

Member: Prof. Maria Brigida Lioi





UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA BASILICATA
DIPARTIMENTO DI SCIENZE

Member: dr. Angela Ostuni

Member: _____

Previous requirements:

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: