

# EXPERIMENTAL AND APPLIED BIOLOGY (LM68)

(Lecce - Università degli Studi)

## Teaching HUMAN GENETICS

GenCod A002429

**Owner professor** Maria Giuseppina BOZZETTI

**Reference professors for teaching** Maria Giuseppina BOZZETTI, Valeria SPECCHIA

**Teaching in italian** GENETICA UMANA

**Course year** 2

**Teaching** HUMAN GENETICS

**Language** ITALIAN

**SSD code** BIO/18

**Curriculum** BIO-SANITARIO

**Reference course** EXPERIMENTAL AND APPLIED BIOLOGY

**Course type** Laurea Magistrale

**Location** Lecce

**Credits** 6.0

**Semester** First Semester

**Teaching hours** Front activity hours: 48.0

**Exam type** Oral

**For enrolled in** 2023/2024

**Assessment** Final grade

**Taught in** 2024/2025

**Course timetable**

<https://easyroom.unisalento.it/Orario>

## BRIEF COURSE DESCRIPTION

Questo corso introduce gli studenti ai concetti e ai principi di base della genetica umana e della loro applicazione clinica. Gli argomenti includono i fondamenti della genetica della trasmissione, l'analisi dell'ereditarietà dei geni dominanti, recessivi e legati al sesso, l'analisi del linkage. Vengono illustrati anche i meccanismi molecolari della determinazione del sesso e di compensazione del dosaggio genico nella specie umana. Il corso descrive anche la morfologia dei cromosomi umani e le aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali come delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni.

## REQUIREMENTS

Una buona conoscenza degli argomenti di genetica generale e biologia molecolare

## COURSE AIMS

L'obiettivo è quello di preparare studenti capaci di elaborare un pensiero rigoroso relativamente ai processi scientifici illustrati durante il corso che porta alla formulazione di ipotesi e domande sperimentali e quindi alla produzione in futuro di nuove conoscenze.

## TEACHING METHODOLOGY

Lezioni frontali

## ASSESSMENT TYPE

Prova scritta

Prima parte **Prof.ssa Maria Giuseppina Bozzetti**

- Complessità dei genomi e cinetica di rinaturazione
- Sequenze ripetute; eucromatina ed eterocromatina
- Ciclo cellulare, MITOSI e MEIOSI
- Cariotipo, colture cellulari e bandeggio dei cromosomi
- FISH; CGH, array CGH
- Alterazioni cromosomiche
- Gametogenesi maschile e femminile
- Determinazione del sesso (SRY) e reversioni sessuali
- Genomica strutturale e tecniche di identificazione di SNIPS , di altri polimorfismi (microsatelliti, minisatelliti), array CGH per svelare delezioni e duplicazioni
- Applicazioni in Genetica Forense
- Alberi genealogici e analisi di linkage con i vari tipi di polimorfismi
- Clonaggio posizionale (Esempio Corea di Huntington)

Seconda parte **Prof.ssa Valeria Specchia**

- Biologia dei cromosomi: organizzazione del DNA in cromosomi.
- Centromero e telomeri. Rimodellatori della cromatina.
- Organizzazione della lamina nucleare e struttura della cromatina. Laminopatie.
  - Epigenetica: modificazioni epigenetiche del DNA e delle proteine istoniche. Epigenomica e ChipSeq. Modificazioni epigenetiche nel cancro e nelle malattie neurodegenerative.
    - Meccanismi di riparazione del DNA: NHEJ, ricombinazione omologa. Malattie correlate ad alterazioni dei meccanismi di riparazione del DNA
      - Sequenziamento di genoma umano completo: NGS, WGS
      - Genetica di popolazione: frequenze alleliche. Equilibrio di Hardy e Weinberg

---

REFERENCE TEXT BOOKS

Hartwell LH et al. - GENETICA dall'analisi formale alla genomica - ED McGraw-Hill

Lewis R. - Genetica Umana concetti ed applicazioni - Ed. PICCIN

NERI - Genetica umana e medica - Ed. Elsevier

Strachan T., Goodship J., Chinnery P. – Genetica e Genomica nelle scienze mediche – Ed. Zanichelli