

## **Genetica formale, Molecolare e Citogenetica Umana (9 CFU)**

Prof. [Andrea Novelletto](#)

### ***Programma***

1. Fondamenti – Struttura del DNA ed espressione genica. La cellula e lo sviluppo, i geni nei pedigree e nelle popolazioni, amplificazione e ibridazione degli acidi nucleici, metodi di analisi.
2. Citogenetica - Struttura e funzione dei cromosomi. Alterazioni del cariotipo, effetti mutageni e sistemi di riparazione. Ulteriori meccanismi di instabilità del genoma. Conseguenze a livello somatico e germinale di riordinamenti del cariotipo. Metodi citogenetici e molecolari per l'analisi del cariotipo umano (modulo tenuto dalla Dr.ssa B. Gustavino).
3. Il genoma umano – Progetti genoma ed organismi modello, organizzazione del genoma umano, espressione dei geni umani, mutazioni e riparo del DNA, il nostro posto nell'albero della vita.
4. Mappatura delle malattie e delle mutazioni – Mappatura dei caratteri mendeliani, identificazione dei geni-malattia, identificazione e mappatura dei geni di suscettibilità, patologia molecolare, genetica del cancro, i test genetici negli individui e nelle popolazioni.
5. Prospettive future – Oltre il progetto genoma, la manipolazione genetica delle cellule e degli animali, nuovi approcci al trattamento delle malattie

### **Testo consigliato:**

Strachan-Read. Human Molecular genetics, 3<sup>^</sup> ed., Garland Science, eventualmente in traduzione italiana.

**Altre letture secondo le indicazioni fornite a lezione, di materiale disponibile online.**