

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^a ed., Garland Science, eventualmente in traduzione italiana.

Siti web da visitare:

<http://www.hapmap.org/downloads/index.html.en>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/About/primer/snps.html>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/whatishapmap.html.en>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/originhaplotype.html.en>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/healthbenefit.html.en>
<http://www.1000genomes.org/about>

Human formal, molecular and cytological genetics A.A. 2011-12

Prof. A. Novelletto

Basics - DNA structure and gene expression. Cells and development. Genes in pedigrees and populations. Amplifying DNA. Nucleic acid hybridization

Cytogenetics - Chromosome structure and function. Normal and abnormal karyotype. Somatic and germ consequences of chromosome rearrangements. Methods in human cytogenetics. (teacher: Dr.ssa B. Gustavino).

The human genome – Genome projects and model organisms. Organization of the human genome. Our place in the tree of life.

Mapping and identifying disease genes and mutations - Genetic mapping of Mendelian characters. Identifying human disease genes. Molecular pathology. Cancer genetics. Genetic testing in individuals and populations.

New horizons – Beyond the genome project. Genetic manipulation of cells and animals. New approaches to treating diseases.

Recommended handbook: Strachan-Read. Human Molecular genetics, 3^a ed., Garland Science.

Websites to visit:

<http://www.hapmap.org/downloads/index.html.en>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/About/primer/snps.html>

<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/whatishapmap.html.en>

<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/originhaplotype.html.en>

<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/healthbenefit.html.en>

<http://www.1000genomes.org/about>