

AAS - LABORATORIO DI CITOGENETICA E CARIOTIPO UMANO (L.T. SCIENZE BIOLOGICHE, 3 CFU) - AA. 2021-2022

Inizio del corso: 24 marzo 2022 - termine: 14 aprile 2022 (durata: 3 settimane).

Orario: 17:00-19:00 (1/2 lezione + 1/2 esercitazione).

N° lez.	ARGOMENTO (LEZIONE)	ATTIVITA' PRATICA
1	Cellule proliferanti e quiescenti, progressione del ciclo cellulare. Cellule inducibili. Nucleo in interfase.	Osservazione di cellule proliferanti e quiescenti in preparati di linfociti umani coltivati <i>in vitro</i> , come esempio di cellule inducibili. Criteri per la loro identificazione; il nucleolo.
2	Mitosi. Meccanica del processo, fasi mitotiche; strutture cellulari coinvolte.	Osservazione di cellule proliferanti con particolare attenzione all'identificazione delle diverse fasi mitotiche in preparati di cellule vegetali.
3	Meiosi. Meccanica del processo, struttura dei bivalenti, crossing over.	Osservazione di cellule meiotiche in prima e in seconda divisione in preparati di cellule della linea germinale maschile di topo. Osservazione di bivalenti e di chiasmi.
4	Aspetti morfologici dei cromosomi eucariotici. Definizioni di cariotipo, cariogramma e idiogramma.	Osservazione dei cromosomi in cellule mitotiche di organismi diversi (mammifero; piante). Struttura dei cromosomi e del cariotipo umano; analisi microscopica di cromosomi umani.
5	Criteri per l'allestimento di colture cellulari finalizzate all'analisi citogenetica.	Allestimento di colture cellulari di mammifero (linfociti umani) e di tessuti vegetali per l'analisi citogenetica.
6	Criteri e metodi per l'allestimento di preparati cellulari finalizzati all'analisi microscopica citogenetica.	Fissaggio delle colture cellulari per l'analisi cromosomica. Osservazione dei preparati ottenuti e valutazione della loro qualità attraverso confronto con preparati ottenuti nel laboratorio di ricerca.
7	Significato biologico di possibili alterazioni della durata del ciclo cellulare in cellule di mammifero (stima P.I.).	Colorazione differenziale dei cromosomi (FpG); valutazione della qualità dei preparati ottenuti; montaggio dei vetrini.
8	Alterazioni del ciclo cellulare (e significato) in sistemi vegetali.	Fissaggio, colorazione e preparazione di vetrini per l'analisi citogenetica di cellule meristematiche di apici radicali di <i>V. faba</i> . Stima dell'indice mitotico e del rapporto AT/M.
9	Aberrazioni cromosomiche strutturali e numeriche: aspetti generali e significato biologico.	Osservazione microscopica di cellule fissate in c-metafase per l'analisi cromosomica di linfociti umani. Acquisizione di immagini per utilizzarle per la costruzione del cariogramma.
10	Tecniche citogenetiche per lo studio del cariotipo: bandeggio; ibridazione <i>in situ</i> .	Costruzione del cariogramma utilizzando immagini di piastre cromosomiche da linfociti umani coltivati <i>in vitro</i> , sottoposte a bandeggio G.
11	Significato di analisi del cariotipo per la diagnostica clinica o per test di mutagenesi ambientale.	Esercitazione sull'identificazione di aberrazioni cromosomiche strutturali in vetrini di linfociti umani precedentemente esposti all'effetto di agenti radio-mimetici.
12	Aberrazioni cromosomiche instabili e stabili; instabilità secondaria in meiosi delle ab stabili. Traslocazioni Rb.	Esempi di traslocazioni Rb nel cariotipo del topo e in quello umano. Conseguenze per il cariotipo dei gameti.

Nota. Lo svolgimento della parte pratica del corso sarà eventualmente condotto mediante video e collegamenti web.

Obiettivi Formativi - Acquisizione di conoscenze scientifiche in citogenetica generale, di competenze nella preparazione di vetrini per gli studi citogenetici utilizzando tecniche di base, di competenze pratiche per l'analisi microscopica di cromosomi umani, nonché dei principi teorici e pratici per la costruzione e l'analisi del cariotipo.**Programma** - Mitosi e meiosi: meccanica e strutture coinvolte in questi processi. Struttura dei cromosomi e del cariotipo umano; analisi microscopica del cariotipo umano normale. Aberrazioni cromosomiche strutturali; conseguenze mitotiche e meiotiche di riordinamenti stabili e instabili. Mutazioni numeriche. Esempi di analisi del cariotipo per la diagnostica clinica e per test di

mutagenesi ambientale. Mutazioni somatiche e cancro. Mutazioni germinali: malattie genetiche associate ad anomalie del cariotipo. Metodi per l'analisi del cariotipo: bandeggio convenzionale e ad alta risoluzione; tecniche di ibridazione *in situ*.

Testo consigliato: testo adottato per l'insegnamento di Genetica Generale del Corso di Laurea Triennale in Scienze Biologiche.

Opzionale: Strachan T, Read A. Genetica Molecolare Umana - Zanichelli, 2012 (e successive).