

Programma Fondamenti di Genetica Umana e delle Popolazioni - a.a. 2019/20

Prof. Rosa Maria Corbo.

Genetica Umana-Le leggi di Mendel nell'uomo. Eredità di caratteri autosomici, X-linked, Y-linked. Codominanza, allelia multipla, penetranza ed espressività. Analisi di pedigree . Calcolo delle probabilità nello studio di pedigree. Eredità mitocondriale. Geni indipendenti e geni associati, calcolo del linkage I caratteri multifattoriali e complessi: metodi di analisi genetica ed esempi. Mutazioni, vari tipi di mutazione a livello molecolare. Mutazioni e malattie genetiche. L'imprinting genomico. Genetica delle popolazioni. La variabilità genetica, definizione di polimorfismo, vari tipi di polimorfismi. Calcolo delle frequenze genotipiche e alleliche per caratteri codominanti, autosomici recessivi, x-linked, alleli multipli. L'equilibrio legge di Hardy-Weinberg. Fattori che alterano l'equilibrio. L'inincrocio. La selezione: modelli di selezione. La mutazione. La deriva genetica casuale. La migrazione.

Testi consigliati:

Cummings – Eredità – Edises oppure

Lewis- Genetica Umana- Piccin

Relethford - Genetica delle popolazioni umane- Casa ed. Ambrosiana

Il seguente programma non è più esteso del precedente, solo più dettagliato. Per gli studenti che non hanno seguito è sufficiente quanto è riportato sui libri consigliati.

N.B. Per avere la password dei file inseriti sul e-learning scrivere alla Prof. Corbo

Genetica Umana-Le leggi di Mendel nell'uomo. Eredità di caratteri autosomici, X-linked, Y-linked. Analisi di pedigree . Calcolo delle probabilità nello studio di pedigree. Eredità mitocondriale. Codominanza, allelia multipla, penetranza ed espressività, la complementazione, alleli letali, il sistema ABO/H come esempio di allelia multipla ed epistasi (vedi pdf). Determinazione del sesso, i cromosomi X e Y, fenomeno dell'inattivazione dell'X. Geni indipendenti e geni associati, mappatura genetica, l'uso dei marcatori, co-segregazione marcatori/gene malattia negli alberi genealogici, calcolo del lod score (vedi pdf). Mutazioni, vari tipi di mutazione a livello molecolare, mutazioni da espansione di triplette, i geni dell'emoglobina: mutazioni alla base delle talassemie alfa e beta (vedi pdf). L'imprinting genomico e le mutazioni da imprinting. I caratteri multifattoriali e complessi: metodi di analisi genetica ed esempi. Durante il corso sono stati portati gli esempi di vari caratteri e malattie genetiche che servono ad arricchire e completare la conoscenza della genetica umana; si lascia allo studente la scelta di approfondirne alcune: acondroplasia, sindrome di Marfan, Chorea di Huntington, fibrosi cistica, daltonismo e visione del colore (vedi pdf), malattie metaboliche e fenilchetonuria. Genetica delle popolazioni. La variabilità genetica, definizione di polimorfismo, vari tipi di polimorfismi. Calcolo delle frequenze genotipiche e alleliche per caratteri codominanti, autosomici recessivi, x-linked, alleli multipli. L'equilibrio legge di Hardy-Weinberg, verifica dell'equilibrio, uso del chi quadrato per la verifica dell'equilibrio. Fattori che alterano l'equilibrio. L'inincrocio, calcolo del coefficiente di inincrocio negli alberi genealogici, l'equilibrio di Wright. La mutazione. La deriva genetica casuale. La migrazione, modello dell'isola. La selezione, la fitness, fitness

media, modello della selezione contro il recessivo, modello del vantaggio dell'eterozigote e l'esempio falcemia, equilibrio mutazione selezione.