

GENETICA
Prof. Berardino Porfirio
Dipartimento di Fisiopatologia Clinica

I Modulo (3 CFU)

Argomento

Variabilità fenotipica: caratteri qualitativi, quantitativi, a soglia. Conseguenze genetiche della meiosi: segregazione, assortimento indipendente, crossing-over. Tecniche di studio della genetica molecolare. Organizzazione del genoma umano. Polimorfismi genetici. Concatenazione genica (linkage). Il cariotipo umano normale e patologico.

Obiettivi formativi

Conoscere i meccanismi di trasmissione e di espressione dell'informazione genetica a livello molecolare, cellulare, d'organismo, di popolazione.

Saper riconoscere la variabilità fenotipica e saper individuare e valutare il modello genetico che meglio la descrive.

Testi d'esame

Vedi II Modulo.

Modalità d'esame

Vedi II Modulo.

II Modulo (2 CFU)

Argomento

Variabilità fenotipica: caratteri qualitativi, quantitativi, a soglia. Caratteri multifattoriali. Ereditabilità. Equilibrio di Hardy-Weinberg. Mutazione, selezione, deriva genica, migrazione, inbreeding. Storia e geografia dei geni. Mutagenesi e cancerogenesi. Test genetici presintomatici e predittivi. Diagnosi prenatale. Terapia genica.

Obiettivi formativi

Conoscere i meccanismi di trasmissione e di espressione dell'informazione genetica a livello molecolare, cellulare, d'organismo, di popolazione.

Saper riconoscere la variabilità fenotipica e saper individuare e valutare il modello genetico che meglio la descrive.

Testi d'esame

- Cummings M.R. (2004). *Eredità: principi e problematiche della genetica umana*. EdiSES, Napoli.

Modalità d'esame

Scritto e discussione in sede di esame orale.