

**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.