

PROGRAMMA DELLE LEZIONI DI PATOLOGIA GENETICA NEL CORSO INTEGRATO
DI PATOLOGIA GENERALE A.A. 2003/04

Prof. Alessandro Weisz
alessandro.weisz@unina2.it
Tel. 081 566-5702

I. Le basi molecolari della Patologia genetica

1. La logica molecolare dei sistemi viventi:
 - L'invarianza genetica;
 - Il concetto di mutazione e l'evoluzione;
 - La nozione di riconoscimento stereospecifico;
 - I processi di amplificazione molecolare;
 - La morfogenesi microscopica;
 - Lo stato dinamico dei costituenti dei sistemi biologici;
2. Concetti generali:
 - Il gene: definizione e struttura;
 - Generalità sulla regolazione genica;
 - L'influenza dell'ambiente nella definizione del fenotipo;
 - Familiarità;
 - Patologie congenite e patologie ereditarie.

II. Alterazioni dell'informazione genetica

1. Anomalie cariotipiche:
 - Il cariotipo umano normale;
 - Aberrazioni cromosomiche strutturali;
 - Aberrazioni cromosomiche numeriche;
 - Mosaicismo e chimerismo;
 - Metodiche di indagine del cariotipo.
2. Le mutazioni geniche:
 - Tassonomia;
 - Mutazioni somatiche e germinali;
 - Frequenza e cause di mutazioni spontanee;
 - Meccanismi molecolari di mutazione;
 - Esempi di agenti mutageni e del loro meccanismo d'azione;
 - Conseguenze delle mutazioni sull'attività genica;
 - Espressione fenotipica delle mutazioni.

III. Modalità di trasmissione dell'informazione genetica

1. La trasmissione dei caratteri (leggi di Mendel e patologie ereditarie).
2. Dominanza e recessività, codominanza e dominanza incompleta in patologia ereditaria.
3. Penetranza ed espressività.
4. Definizione di eredità multifattoriale (poligenica), epistasi, pleiotropia ed implicazioni in patologia ereditaria.
5. Patologie genetiche dovute ad un singolo gene:
6. Patologie genetiche multifattoriali.

7. Modalità di trasmissione dei caratteri patologici:
Eredità autosomica, dominante e recessiva;
Eredità legata al cromosoma X, dominante e recessiva;
Eredità legata al cromosoma Y;
Eredità mitocondriale.

IV. La medicina genomica

La medicina nell'era post-genomica

- Implicazioni fisiopatologiche dell'organizzazione del genoma umano svelata dall'analisi della sua sequenza;
Polimorfismi genici e salute (*Single Nucleotide Polimorphisms*);
Studi dell'espressione genica su scala genomica e malattie (applicazioni dei '*microarrays*' a DNA per la comprensione delle basi fisiopatologiche delle malattie umane);
Analisi del proteoma di cellule e tessuti e malattie umane.

Testo consigliato:

- G. Pontieri: PATOLOGIA GENERALE Vol. 1
opp.
- I. Covelli, L. Frati, G. Rossi, G. Vecchio: PATOLOGIA GENERALE (5 ed.) Vol. 1
opp.
- G.G. Guidotti: PATOLOGIA GENERALE

Testi di riferimento:

- R.S. Cotran, V. Kumar, T. Collins: ROBBINS - LE BASI PATOLOGICHE DELLE MALATTIE (6 ed.) Vol. 1. Piccin Padova

Testi di consultazione:

- A.J.F. Griffiths, W.M. Gebart, J.H. Miller, R.C. Lewontin: MODERN GENETIC ANALYSIS. W.H. Freeman and Co., New York
- J.C. Kaplan & M. Delpuch: BIOLOGIA MOLECOLARE E MEDICINA, Grasso ed. Napoli
- T. Strachan, A.P. Read: GENETICA UMANA MOLECOLARE (2 ed.). UTET Torino
- D.P. Snustad, M.J. Simmons: PRINCIPI DI GENETICA. EdiSES Napoli

Lecture consigliate:

- A user's guide to the human genome*
Nature Genetics Vol. 32. Sept. 2002
<http://www.nature.com/cgi-taf/Dynapage.taf?file=/ng/journal/v32/n1/index.html>
- Chipping Forecast II*
Nature Genetics Vol. 32. Dec. 2002
<http://www.nature.com/cgi-taf/dynapage.taf?file=/ng/journal/v32/n4s/index.html>
- Le Scienze (Scientific American)*
Marzo 2002: 'L'altro genoma' pg 36-45
Settembre 2002: 'La magia dei chip a DNA' pg 66-73