

Università degli studi di Trieste
Facoltà di Medicina e Chirurgia
Corso di Laurea Specialistico in Medicina e Chirurgia -
CORSO INTEGRATO DI BIOLOGIA, GENETICA
Anno Accademico 2004-2005

Obiettivi del corso

Il corso di Genetica, che si svolgerà nell'ambito del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, è rivolto a studenti del 1° anno ed ha come obiettivo quello di fornire le basi della genetica classica assieme a nozioni di biologia molecolare e di tecniche del DNA ricombinante.

Titolare del Corso:

Disciplina	Docente	Indirizzo	telefono	e-mail
Genetica	Dr. Sergio Crovella	Dip. Scienze Riproduzione e Sviluppo- Cattedra di Genetica - IRCCS Burlo Garofolo	040 3785538	crovella@burlo.trieste.it

Orario dell'attività didattica: dal 7 marzo al 6 aprile 2005, didattica frontale tutti i giorni dal lunedì al venerdì dalle 9 alle 13, mentre nei pomeriggi del lunedì e mercoledì in linea di massima verranno svolte esercitazioni in aula.

Sede delle lezioni: Polo Didattico Universitario Facoltà di Medicina e Chirurgia, Via Valmaura 9, I piano, aula 131-132..

Incontri con gli studenti: Dr. Crovella: previo appuntamento telefonando allo 040 3785538 o via e-mail

Metodo di valutazione: L'esame consisterà in una prova scritta con domande a risposta breve e/o domande a scelta multipla.

Testi consigliati:

- Gelehrter, Collins: Manuale di Genetica Medica. MASSON 1993
- Strachan, Read: Genetica Umana Molecolare. UTET 1997

N.B. Si intende che lo studente **normalmente scelga uno tra i testi consigliati per ogni disciplina**, anche sulla base di indicazioni relative alle caratteristiche di ogni testo che verranno fornite dai Docenti o che gli studenti stessi potranno ricavare da una visita alle librerie o da internet. Va inoltre tenuto presente che i testi di Biologia e di Genetica, pur tenendo presente che sono discipline in continua evoluzione per cui i testi vengono periodicamente aggiornati, potranno essere utilizzati in parte o del tutto anche a supporto di corsi che interverranno successivamente nel piano di studi.

Materiale didattico come lucidi o fotocopie degli stessi, CD, o altro potranno essere forniti a richiesta agli studenti, MA NON SONO INDISPENSABILI.

Eventuali dispense di lucidi o appunti che circolano tra gli studenti **NON** sono stati controllati dai Docenti: essi possono contenere perciò immagini superate, ripetizioni o errori e pertanto i Docenti non si assumono la responsabilità del loro uso da parte degli studenti, restando ovviamente a disposizione per ogni chiarimento.

Siti Internet di interesse:

Centri Italiani di Genetica	http://www.genet.it/
National Society of Genetic Counselors :	http://www.kumc.edu/instruction/medicine/genetics/prof/nsgc.html
Consulenza in corso di gravidanza :	http://www.pregnant.com/kgc/preg/preg.htm#PRECONCEPTION http://noah.cuny.edu/pregnancy/march_of_dimes/pre_preg.plan/prconcpt.html
malattie ereditarie	
Alport :	http://www.cc.utah.edu/~cla6202/ASHP.htm
Atrofie Muscolari spinali :	http://www.italia.com/SMANET
Down :	http://www.nas.com/downsyn/
X fragile :	http://www.worx.net/fraxa/
Fibrosi Cistica	http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/ http://www.ai.mit.edu/people/mernst/cf/
Sordità :	http://dnalab-www.uia.ac.be/dnalab/hhh.html
malattie genetiche rare :	http://www.kumc.edu/GEC/support/supgroup.html http://www.click.vi.it/amr/home.html http://mrcr4.med.nyu.edu/~murph01/frame.htm
malattie renali ereditarie:	http://www.cc.utah.edu/~cla6202/Hered.htm
Sclerosi multipla :	http://www.icanect.net:80/msf/
Neurofibromatosi :	http://www.nf.org/
rene policistico :	http://www.clark.net/pub/nhp/med/pkd/pkd.html
Enciclopedia delle malattie ereditarie:	http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/
Centri di Genetica Medica :	http://allserv.rug.ac.be/~sdebic/
Genetica Clinica :	http://www.kumc.edu/instruction/medicine/genetics/prof/geneprof.html
Ricerche in database di sequenze :	http://www2.ncbi.nlm.nih.gov/cgi-bin/genbank
Genetics Education Center :	http://www.kumc.edu/GEC/
Gene care Medical genetics :	http://www.genecare.com/
European Society Human Genetics:	http://www.infobiogen.fr/agora/eshg
Genethon :	http://www.genethon.fr/
Human Genome Project :	http://www.ornl.gov/hgmis http://www.nchgr.nih.gov/Policy_and_public_affairs/Communications/Publications/Maps_to_medicine
Telethon Genetica :	http://www.tigem.it/
The Human Genome Organisation :	http://hugo.gdb.org/

Calendario del corso

MARZO			
Lunedì 7	9-11	Genetica: geni e malattie genetiche	Crovella
Martedì 8	9-11	Cenni di citogenetica umana: la struttura dei cromosomi e il loro studio. Mitosi e meiosi	Crovella
Mercoledì 9	9-11	Alterazioni dei cromosomi in patologia umana	Crovella
	14.30-16.30	Esercitazioni di citogenetica	Crovella
Giovedì 10	9-11	Cenni di citogenetica molecolare: FISH, CGD, chromosome painting. Diagnosi prenatale di alterazioni cromosomiche	Crovella
Venerdì 11	9-11	Trasmissione caratteri monofattoriali	Crovella
Lunedì 14	9-11	Metodi molecolari di studio dell'alterazione dell'informazione genetica	Crovella
	14.30-16.30	Esercitazioni: caratteri monofattoriali	Crovella
Martedì 15	9-11	Introduzione alla genetica di popolazione- Legge di Hardy-Weinberg	Crovella
Mercoledì 16	9-11	Trasmissione dei caratteri monofattoriali. Analisi di linkage	Crovella
Giovedì 17	9-11	Caratteri multifattoriali Malattie multifattoriali ed effetto soglia	Crovella
Venerdì 18	9-11	Genetica dei tumori	Crovella
Lunedì 21	9-11	La terapia genica	Crovella
	14.30-16.30	Esercitazioni di genetica di popolazione	Crovella
Martedì 22	9-11	Le nanotecnologie e lo studio dei profili di espressione genica. Tecniche di "mutation hunting"	Crovella
Mercoledì 23	9-11	Clonaggio, clonazione e cellule staminali	Crovella
Giovedì 24	9-11	Analisi dei polimorfismi genetici che influenzano l'infezione da HIV-1 e la progressione dell'AIDS. Cenni sulle nuove tecnologie automatizzate di screening e alterazioni del genoma	Crovella
Venerdì 25	9-11	Diagnosi molecolare dei tumori del seno e della cervice uterina	Crovella

Martedì 29	9-11	Il progetto genoma umano. Uso delle banche dati biomolecolari in genetica umana	Crovella
Mercoledì 30	9-11	Genetica dei peptidi antimicrobici. Evoluzione delle difese	Crovella
Giovedì 31	9-11	Tecnologie ricombinanti in situ. Valutazione dell'espressione genica su preparati istologici	Crovella

APRILE

Venerdì 1	9-11	Gli organismi geneticamente modificati (OGM) : metodi di valutazione quantitativa	Crovella
Lunedì 4	9-11	Spazio ripassi, approfondimenti e/o recuperi	Crovella
Martedì 5	9-11	Spazio ripassi, approfondimenti e/o recuperi	Crovella
Mercoledì 6	9-11	Spazio ripassi, approfondimenti e/o recuperi	Crovella

Prova d'esame scritta: Mercoledì 13 Aprile, ore 9 Polo Didattico Valmaura.