



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
FIRENZE

**Scuola di
Scienze della
Salute Umana**

Corso di Laurea in Infermieristica

**Insegnamento
A2 Scienze Biomolecolari (5 CFU)
UNITA' DIDATTICHE**

MODULO Genetica (1 CFU)	
OBIETTIVI FORMATIVI Fornire conoscenze generali sui meccanismi molecolari alla base dell'espressione e della trasmissione dell'informazione genetica e sulle conseguenze biologiche delle mutazioni. Conoscenze sui nuovi metodi diagnostici di biologia molecolare.	
PROGRAMMA ESTESO	PARTE I: CITOGENETICA - Cariotipo normale (descrizione e metodo di analisi) - Aberrazioni cromosomiche: - Alterazioni del numero: aneuploidie e poliploidie. Non disgiunzione meiotica e mitotica. - Anomalie di struttura. Delezioni. Duplicazioni: inversioni pericentriche e paracentriche. Traslocazioni reciproche e robertsoniane. Isocromosomi. Cromosomi ad anello. - Mosaicismo. PARTE II: GENETICA MOLECOLARE - Mutazioni geniche - Leggi di Mendel - Trasmissione dei caratteri monofattoriali : autosomici (concetto di dominanza e recessività), legati al cromosoma X. Penetranza incompleta, espressività variabile, eterogeneità genetica. - Eredità mitocondriale - Alberi genealogici e loro rappresentazione; analisi degli alberi genealogici. - Tecniche di sequenziamento.
METODI DIDATTICI	Lezioni frontali
TESTI DI RIFERIMENTO	• G.Neri, M. Genuardi Genetica Umana e Medica Ed Elsevier • Bruce R Korf, Mira B. Irons Genetica e Genomica Umana Ed Ermes • Thomson & Thomson Genetica in Medicina Ed Edises
METODI DI ACCERTAMENTO	Esame di profitto in forma scritta.
ALTRE INFORMAZIONI	-----



English version

TEACHING PROGRAM
A2 Scienze Biomolecolari (5 CFU)

Teaching Modules

Module Genetica (1 CFU)	
Learning objectives Provide general knowledge on the molecular mechanisms underlying the expression and transmission of genetic information and the biological consequences of mutations. Knowledge on new diagnostic methods of molecular biology.	
Course program	PART I: CYTOGENETICS - Human carotype (description and method of analysis) - Chromosomal aberrations: - Changes in the number: aneuploidy and polyploidy. Not meiotic and mitotic disjunction. - Structure anomalies. Deletions. Duplications: pericentric and paracentric inversions. Mutual and Robertsonian translocations. Isochromosome. Ring chromosomes. - Mosaicism. PART II: MOLECULAR GENETICS - Gene mutations - Mendel laws - Transmission of monofactorial characters: autosomal (concept of dominance and recessivity), linked to the X chromosome. - Incomplete penetrance, variable expressivity, genetic heterogeneity. - Mitochondrial inheritance - Family trees and their representation; analysis of family trees. - Sequencing techniques.
Teaching Methods	Class lessons
Suggested readings	- G.Neri, M. Genuardi Genetica Umana e Medica Ed Elsevier - Bruce R Korf, Mira B. Irons Genetica e Genomica Umana Ed Ermes - Thomson & Thomson Genetica in Medicina Ed Edises
Type of assessment	Quiz
Further information	-----