

# GENETICA MEDICA – A7304B

<b>Docente</b>	Prof. Nigro Vincenzo
<b>Anno</b>	1° anno
<b>Corso di studi</b>	Tecnica della Riabilitazione Psichiatrica
<b>Tipologia</b>	Di base
<b>Crediti</b>	2
<b>SSD</b>	MED/03
<b>Anno Accademico</b>	2013-2014
<b>Periodo didattico</b>	Secondo semestre
<b>Propedeuticità</b>	Nessuna
<b>Frequenza</b>	Obbligatoria
<b>Modalità di esame</b>	Superamento di una prova orale
<b>Sede</b>	Napoli
<b>Orario lezioni</b>	<b>Lezioni:</b> Marzo-Maggio
<b>Appelli di esame</b>	Maggio-Giugno-Luglio-Settembre-Ottobre-Gennaio-Febrero-Marzo
<b>Orario di ricevimento</b>	Dal lunedì al venerdì, previo appuntamento
<b>Organizzazione della didattica</b>	Lezioni frontali

**Risultati di apprendimento previsti** La conoscenza della basi molecolari della patologia genetica, attraverso lo studio dei meccanismi di generazione e trasmissione delle variazioni del DNA. Lo studio prende ad esempio alcune patologie genetiche umane per interpretare correttamente il contributo delle sequenze degli acidi nucleici ed i meccanismi epigenetici. Attraverso esercitazioni informatiche è resa possibile la sperimentazione dell'utilizzo delle banche dati di sequenze e mutazioni.

**Programma**

Organizzazione del genoma umano e dei cromosomi  
Il DNA, gli enzimi di restrizione, il Southern blot, il sequenziamento Sanger  
PCR, l'ARMS, l'MLPA, il CGH array, FISH, il sequenziamento NGS  
Effetti di allele: allele equivalente, amorfo, ipomorfo, iperomorfo, neomorfo, antimorfo  
Classi di mutazioni puntiformi, transizione e trasversione, missenso e nonsense  
Splicing, esoni, introni; sequenze donore e acceptor, ESE; mutazioni nei siti di splicing  
Varianti e polimorfismi, SNP e CNV  
Malattie genetiche da mutazioni de novo: acondroplasia, craniosinostosi, Waardenburg, progeria  
La consulenza ed i tests genetici: alberi genealogici, penetranza ed espressività  
Eredità autosomica dominante: Neurofibromatosi, Marfan  
Malattie genetiche legate al cromosoma X: Distrofie Muscolari, Emofilia, deficit di G6PD  
Eredità autosomica recessiva: Fibrosi Cistica, LGMD, Atassia di Friedreich, SMA, Talassemie  
Mutazioni dinamiche: X fragile, corea di Huntington, SCA, distrofia miotonica, anticipazione  
Malattie ad eredità mitocondriale  
Aneuploidie: triploidia, trisomie (16, Down, Edwards, Patau, Klinefelter, tripla X e XYY)  
Monosomia X, regioni PAR, imprinting e disomia uniparentale  
Anomalie cromosomiche strutturali  
Traslocazioni sbilanciate e bilanciate, robertsoniane e rischio riproduttivo  
Delezioni e duplicazioni submicroscopiche (Williams, di George, Prader-Willi)

## Testi consigliati e bibliografia

### Curriculum docente

Vincenzo Nigro è professore ordinario di genetica medica presso il Dipartimento di Biochimica, Biofisica e Patologia generale della Seconda Università degli Studi di Napoli e Associate Investigator del Telethon Institute of genetics and medicine (TIGEM).

Nato a Napoli il 28 luglio 1960, laureato in Medicina e Chirurgia con plauso e dignità di pubblicazione della Tesi. Già ricercatore universitario di patologia generale dal 1992 al 2000 e professore associato di patologia generale dal 2000 al 2006.

È titolare dell'insegnamento di genetica medica (settore MED/03, 06/A1) nel corso di laurea in Medicina e Chirurgia di Caserta della Seconda Università degli Studi di Napoli. Ha incarichi nelle Scuole di Specializzazione di Pediatria, Patologia Clinica, Endocrinologia e Metabolismo, Genetica Medica, in sei Corsi di laurea delle professioni sanitarie. È Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Genetica Medica e docente della Scuola Europea di Medicina Molecolare (SEMM).

Nel 1982 inizia l'internato presso l'Istituto di Patologia Generale e Oncologia sotto la guida di Gianfredo Puca e continua dopo la laurea in Medicina, come borsista AIRC, dedicandosi allo studio del meccanismo d'azione del recettore degli estrogeni. Dal 1989 al 1994 lavora come ospite all'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica (IIGB) del CNR di Napoli presso Edoardo Boncinelli prima e poi Antonio Simeone (biologia dello sviluppo, identificazione di fattori di trascrizione che regolano l'embriogenesi e la formazione del cervello). Nel 1992 forma un proprio gruppo di ricerca sulla genetica delle distrofie muscolari. Ha pubblicato 108 articoli su riviste internazionali, ricevendo un totale di oltre 4.500 citazioni, con h-index = 36. Tra le ricerche di maggior rilievo, l'identificazione del delta-sarcoglicano e delle mutazioni che causano la distrofia muscolare dei cingoli (LGMD2F, citato da 71 reviews) e l'identificazione del gene che causa la cardiomiopatia del criceto BIO14.6, uno dei principali modelli sperimentali (citato da 47 reviews). È attualmente responsabile di progetti di ricerca sulle basi molecolari delle distrofie muscolari dei cingoli (LGMD) e sulla terapia genica delle sarcoglicanopatie condotti in sinergia tra TIGEM e Seconda Università di Napoli. È inoltre responsabile presso il Tigem, della facility per il Sequenziamento di Nuova Generazione (NGS) basato su piattaforma Illumina HiSeq 1000.