



Liceo
Statale
Giordano
Bruno

LICEO SCIENTIFICO LINGUISTICO STATALE "G. BRUNO"

V.le Svezia, 4 20066 Melzo (Mi) - Tel. 029551346 02/9552257 02/9551791- Fax 0295736202
Via papa Giovanni XXIII, 223 20062 Cassano d'Adda (Mi) - Tel. 036365822 - Fax 0363361501
e-mail: info@liceo-melzocassano.it - mips210009@pec.istruzione.it
sito: www.liceo-melzocassano.gov.it - C.F.: 91539810159



Circ. n. 159

Alle classi quarte e quinte scientifico
ai docenti di scienze

delle sedi di Melzo e Cassano

Melzo, 23 maggio 2018

Oggetto: partecipazione Sabato 16 Giugno al congresso di Genetica Europea a Milano

La Società Europea di Genetica Umana (ESHG) ospiterà, in occasione della cerimonia di apertura del Congresso di Genetica Umana, una sessione dedicata agli studenti ed insegnanti delle scuole superiori. Gli studenti potranno, in tale occasione, partecipare al mattino a diverse attività di laboratorio e al pomeriggio alla cerimonia di apertura del meeting.

Le adesioni a tale evento dovranno pervenire entro e non oltre Lunedì 28 Maggio alla prof.ssa Chiara (sede di Melzo), prof.ssa Olivieri (sede Cassano).

Si allega programma dettagliato



IL DIRIGENTE SCOLASTICO

(Prof. Ernesto Madeo)



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI GENOVA



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI TORINO

La Società Europea di Genetica Umana (ESHG), accogliendo una iniziativa ormai consolidata e di grande successo della Società Americana di Genetica Umana, nel primo giorno del Meeting 2018 che si svolgerà a Milano, MiCo – Milano Congressi, 16-19 Giugno, ospiterà una sessione dedicata agli studenti e agli insegnanti delle scuole superiori. La Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), che collabora alla realizzazione dell'evento scientifico ha invitato il CUSMIBIO a partecipare alla sessione promuovendo la diffusione dell'iniziativa e proponendo due attività didattiche nel giorno **16 Giugno**.

Gli studenti dovranno scegliere due attività tra quelle proposte al mattino e nel pomeriggio parteciperanno alla cerimonia di apertura del congresso che inizierà con il saluto del Presidente e la Plenary Session.

Il programma preliminare prevede:

9:15- 9:30

Saluti. Introduzione. Gli studenti saranno divisi in due gruppi. Un gruppo seguirà le due attività proposte dal CusMibio (Sano o malato, Walking along the chromosomes) e il secondo le due attività proposte dalla SIGU (DNA detective, Dalla proteina al gene. Studio di varianti: HbS)

9:30- 10:45 prima attività CUSMIBIO/SIGU

10:45- 11:15 coffee break

11:15 - 12:30 seconda attività CUSMIBIO/SIGU

Pausa Pranzo

14:00- 16:00

Opening Plenary Session PL1 (<https://2018.eshg.org/index.php/programme2018/saturday/#PL0>)

Proclamazione dei vincitori del concorso DNA Day 2018.

Dove: Milano Congressi

Piazzale Carlo Magno, 1

Viale Eginardo – GATE 2

DNA detective (Alfredo Brusco Università di Torino)

L'obiettivo formativo di questa attività sarà la comprensione delle basi genetiche e di biologia molecolare su cui si fonda la Genetica Forense. Saranno descritte le metodiche utilizzate per definire il profilo genetico di un individuo ed i ragazzi saranno coinvolti nel ricostruire i profili genetici e le relazioni di parentela tra soggetti coinvolti in un sospetto di scambio di neonati alla nascita.

Dalla proteina al gene. Studio di varianti emoglobiniche: Hb S (Roberto Ravazzolo- Università di Genova)

Alterazioni qualitative o quantitative dell'emoglobina sono responsabili di un gruppo di patologie che sono definite emoglobinopatie. Tali alterazioni sono dovute a una modifica del DNA a livello dei geni globinici. Caratteristica clinica

tipica delle emoglobinopatie è l'anemia, ovvero il riscontro di valori di emoglobina al di sotto di quelli considerati normali per età. Nell'ambito di questa classe di patologie, le forme più comuni nella nostra area territoriale sono le talassemie.

L'anemia falciforme è causata da una variante del gene della beta-globina, chiamata HbS o sickle hemoglobin. Trattandosi di una ereditarietà autosomica recessiva, nell'attività didattica verranno quindi esposte le basi genetiche di questa condizione e gli aspetti epidemiologici.

Nel percorso diagnostico delle emoglobinopatie è fondamentale la valutazione dell'esame emocromocitometrico. In particolare i principali parametri da prendere in considerazione sono la concentrazione plasmatica di emoglobina, il numero di globuli rossi e il loro volume corpuscolare medio (MCV). Utile l'analisi elettroforetica dell'emoglobina, che consente di separare le tre frazioni dell'emoglobina (HbA1, HbA2, HbF) rendendo così evidenziabili eventuali anomalie sia della struttura che della quantità. Nel sospetto clinico di emoglobinopatia è indicata l'analisi dei geni coinvolti. Tale studio viene effettuato mediante sequenziamento diretto per la ricerca di mutazioni puntiformi e mediante MLPA (Multiplex-Ligation-dependent-Probe-Amplification), per la ricerca di delezioni e duplicazioni. È importante chiarire la diagnosi genetica di un'emoglobinopatia. Tale risultato è particolarmente utile in caso di gravidanza, in quanto è possibile ricercare tali varianti sul DNA fetale.

Sano o malato e Walking along the chromosomes (Viale, Grazioli e Pirovano -CusMiBio-Università di Milano)

Sano o malato?: partendo da storie di famiglie in cui è presente una malattia genetica causata da delezione o da espansione di triplette di un gene, gli studenti devono costruire un albero genealogico e capire il genotipo di alcuni familiari analizzando campioni di DNA ottenuti amplificando, mediante PCR, specifiche regioni del gene coinvolto nella patologia. Gli studenti, a cui vengono forniti i prodotti di PCR, eseguiranno l'elettroforesi del DNA per visualizzare le dimensioni dei frammenti di DNA, utilizzando un comodo apparecchio per elettroforesi portatile, rapido e sicuro ("FlashGel"). Osservando le dimensioni delle bande relative ai DNA di individui di una famiglia in cui è presente una data patologia, si arriverà a stabilire il genotipo degli individui analizzati.

Walking along the chromosomes

Con la completa sequenza del genoma umano abbiamo conosciuto per la prima volta il numero dei geni e la loro posizione. Siamo quindi in grado di disegnare una mappa molto precisa del nostro patrimonio genetico. I geni sono fondamentali in quanto contengono le sequenze di DNA che portano le informazioni necessarie e sufficienti per indirizzare le funzioni biologiche del nostro organismo.

Allestiremo con grandi poster una rappresentazione in scala di alcuni cromosomi per cercare di rispondere ad alcune domande: cosa sono i geni? Dove stanno? Quanto sono grandi? E come agiscono? Perché una mutazione di un gene può essere causa di malattia? Sui poster saranno posti, in punti specifici, QR code leggibili con tablet (forniti dal CusMiBio ma anche personali dei visitatori) o smartphone, dai quali si potrà accedere ai geni presenti in quelle localizzazioni, alle proteine da essi prodotte, e alle malattie causate dalle loro mutazioni. Questa passeggiata aprirà al visitatore le nuove grandi prospettive della scienza e della medicina nell'era post-genomica, ne farà conoscere le potenzialità e gli sviluppi futuri, senza tralasciare gli aspetti etici e sociali ai quali le nuove biotecnologie ci pongono di fronte.