



MODELLO SCHEDA INSEGNAMENTO

Corso di L/LM/LMCU	A scelta CORSO DI STUDIO DI LM IN BIOLOGIA CURRICULUM "BIOSANITARIO" e "RISORSE ALIMENTARI E NUTRIZIONE"
Denominazione insegnamento:	Genetica Medica
Numero di Crediti:	6 CFU
Semestre:	Secondo Semestre
Docente Titolare:	Giuseppe Iacomino
Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:	
Orario di ricevimento:	da concordare
Indirizzo:	sede

PRESENTAZIONE DEL CORSO:

Il corso ha come obiettivo lo sviluppo della conoscenza sulle basi genetiche delle principali patologie ereditarie e sulle più innovative metodiche al momento disponibili per poterle diagnosticare.

GLI OBIETTIVI FORMATIVI

Obiettivo è lo sviluppo della capacità degli studenti a riconoscere gli elementi genetici di svariate patologie e di trasferire tali informazioni anche nella diagnostica clinica. Allo scopo saranno sviluppati aspetti più propriamente applicativi, quali le possibilità diagnostiche delle principali malattie con base genetica. Per raggiungere questi obiettivi ci si avvarrà di "modelli" di malattia che saranno trattati in modo più dettagliato, dal sospetto diagnostico all'accertamento molecolare.

PREREQUISITI RICHIESTI

Conoscenza dei fondamenti di Biologia Cellulare e Molecolare, di Genetica e di Fisiologia.

FREQUENZA DELLE LEZIONI

Consigliata poiché sono previste simulazioni di consulenza genetica ed esercitazioni di laboratorio finalizzate alla diagnostica molecolare.

CONTENUTI DEL CORSO

Generalità: Elementi di Genetica formale. Alberi genealogici. Il genoma. Struttura e funzione dei cromosomi. Organizzazione delle sequenze regolative. I meccanismi di determinazione del sesso: errori e sindromi relative. I meccanismi di mutazione genetica. I sistemi di controllo e riparazione. Mutazioni somatiche e germinali. Epigenetica. Le Tecnologie di analisi degli acidi nucleici: Consulenza genetica. Diagnosi prenatale-postnatale. Diagnostica predittiva. Applicazioni della terapia genica. La componente genetica nelle malattie acquisite. Malattie genetiche mendeliane. Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica dominante. Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica recessiva. Malattie poligeniche e multifattoriali. Caratteri a soglia e quantitativi. Esempi di malattie monogeniche e poligeniche. Caratteristiche delle malattie a trasmissione X-linked dominanti e recessive. Caratteristiche delle malattie cromosomiche. Mutazioni nel numero dei cromosomi sessuali. Mutazioni nella struttura dei cromosomi. Malattie da mutazioni dinamiche e i diversi meccanismi patogenetici: l'imprinting. I meccanismi epigenetici. Perdita di eterozigosi. Eredità mitocondriale ed eteroplasmia. I caratteri distintivi della cellula tumorale. Predisposizione familiare al cancro. I tumori ereditari. Sindromi da instabilità genetica. La senescenza.

METODI DIDATTICI

Metodo di Insegnamento: Lezioni frontali. Scenari e simulazione di consulenza genetica. Il corso prevede esercitazioni di laboratorio finalizzate alla diagnostica molecolare. Somministrazione di questionari in itinere.

TESTI DI RIFERIMENTO

TESTO CONSIGLIATO: GENETICA UMANA & MEDICA; G. Neri, M. Genuardi, Edra Masson Ed.
III TESTI DI CONSULTAZIONE: GENETICA MEDICA ESSENZIALE : B.Dallapiccola, G.Novelli
Editore: CIC Edizioni Internazionali. GENETICA MOLECOLARE UMANA, Pasternak, Zanichelli Editori. IL GENE; Lewin; Zanichelli Editori.

ESAME DI PROFITTO

Esame orale.

CALENDARIO ESAMI

Rinvio al link

PRENOTAZIONE ESAMI

Rinvio al link