



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genetica Medica

1920-1-I0101D001-I0101D003M

---

#### Obiettivi

Lo studente deve acquisire la conoscenza delle basi istologiche ed anatomiche indispensabili per lo studio e la comprensione della fisiologia e della patologia umana. Deve inoltre conoscere la struttura e la funzione delle componenti cellulari e i meccanismi molecolari connessi. Le patologie cromosomiche; i concetti e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari e dei meccanismi patogenetici "non tradizionali"; le basi per la conoscenza qualitativa e quantitativa dei fenomeni biologici.

#### Contenuti sintetici

Il corso si propone di fornire le informazioni per la comprensione dell'organizzazione del corpo umano; di spiegare come le cellule e i tessuti si organizzino a formare organi ed apparati; di evidenziare le correlazioni funzionali dell'anatomia micro- e macroscopica. Si propone inoltre di trasmettere la conoscenza della struttura e la funzione delle varie componenti delle cellule eucariotiche, i meccanismi molecolari che intervengono nella replicazione cellulare, i meccanismi molecolari coinvolti nell'espressione genica; le patologie cromosomiche; i concetti e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari e dei meccanismi patogenetici "non tradizionali", nonché le basi per la conoscenza qualitativa e quantitativa dei fenomeni biologici per una corretta applicazione delle prescrizioni terapeutiche.

#### Programma esteso

GENETICA MEDICA - Introduzione alla Genetica. Cenni sulle leggi di Mendel. Genetica dei gruppi sanguigni, antigeni Rh e MN, cenni sulla fisiologia della riproduzione. Il cariotipo: cenni storici, tecniche, indicazioni alla diagnosi pre e postnatale. Anomalie cromosomiche di numero, anomalie cromosomiche di struttura e conseguenze

cliniche sul fenotipo e sulla riproduzione. Determinazione del sesso: cenni, patologie da alterazioni numeriche dei cromosomi del sesso; inattivazione del cromosoma X. Diversi tipi di ereditarietà delle malattie monogeniche mendeliane (alberi genealogici ed esempi di patologie genetiche): autosomica dominante; autosomica recessiva; recessiva legata al cromosoma X; dominante legata al cromosoma X. Eredità non mendeliana: malattie da espansione di triplette, imprinting e sindromi correlate.

## **Prerequisiti**

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali e didattica interattiva.

## **Materiale didattico**

GENETICA MEDICA - Chieffi G., Dolfini S., Malcovati M., Pierantoni R., Poli M., Tenchini M.L. Biologia e Genetica (2013) Edises - IV ed.

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

1 Anno - 1 Semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

Prova scritta: quiz a risposta multipla e domande aperte.

## **Orario di ricevimento**

Su appuntamento

---