



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Genetica Medica

1920-1-I0102D001-I0102D003M

Obiettivi

Lo studente deve 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”;

Contenuti sintetici

Il modulo 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 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

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

Materiale didattico

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, I semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Scritto- 10 domande multiple choice - Prova orale su valutazione del docente

Orario di ricevimento

su appuntamento
