

## SYLLABUS DEL CORSO

### Patologia Genetica

1920-2-I0301D007-I0301D027M

---

#### Obiettivi

Lo studente deve sapere: Descrivere i meccanismi alla base dei disordini cromosomici - Descrivere i meccanismi atipici di ereditarietà - Descrivere le malattie da difetti di imprinting, da mutazioni dinamiche, mitocondriali, multifattoriali - Riportare esempi di genetica clinica oncologica

#### Contenuti sintetici

Al termine del corso lo studente deve avere acquisito le principali conoscenze sulle cause di malattia incluse le malattie genetiche, nonché i meccanismi patogenetici e fisiopatologici fondamentali;

#### Programma esteso

Classificazione ed incidenza delle patologie a base genetica  
Cromosomopatie ed effetti sul fenotipo: anomalie cromosomiche numeriche e di struttura Malattie monogeniche ad eredità mendeliana ed effetti sul fenotipo; mutazioni da guadagno e da perdita di funzione - Autosomiche dominanti: concetti di difetto di penetranza, espressività variabile, neomutazione, mosaicismo germinale - Autosomiche recessive: fibrosi cistica e spettro mutazionale - X linked: le distrofie muscolari di Duchenne e Becker, concetti di eterogeneità clinica, di locus, correlazione genotipo- fenotipo Malattie eredità non mendeliana: 1) Malattie da espansione di triplette nucleotidiche (Corea di Huntington e Sindrome dell'X fragile); il concetto di anticipazione genetica; 2) Malattie legate all'imprinting: Sindrome di Angelman e di Prader-Willi; 3) malattie mitocondriali Cenni sulle malattie multifattoriali: il ruolo dei polimorfismi

del DNA e il concetto di suscettibilità genetica Cenni sulle sindromi da predisposizioni al cancro: Sindrome da predisposizione al tumore mammario / ovarico; sindromi da predisposizione al tumore del colon  
Classificazione dei test genetici, ruolo della consulenza genetica

## **Prerequisiti**

-

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali

## **Materiale didattico**

ES Tobias; M Connor; M Ferguson-  
Smith FONDAMENTI DI GENETICA MEDICA Ed. Pearson

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

Primo semestre

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

Prova scritta "in itinere" consistente in un test misto a risposte chiuse (scelta a risposta multipla), per il controllo estensivo della preparazione sul programma di esame

## **Orario di ricevimento**

Su richiesta per e-mail

---