



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genetica Molecolare

2021-3-I0302D035-I0302D046M

---

#### Obiettivi

Modelli di mutazioni geniche note per essere causa di malattia ed effetto sul metabolismo cellulare e sulle eventuali interazioni geniche; meccanismi meiotici che risultano in gameti sbilanciati per anomalia numerica e/o strutturale dei cromosomi. Meccanismi che portano a patologie da imprinting. Tecniche di citogenetica classica e di citogenetica molecolare: FISH mono- e multicolore, metafasica ed interfasica; basi tecniche per il cariotipo molecolare mediante CGH-array e SNP-array; sequenziamento dell'esoma di ultima generazione, uso di database bioinformatici in genetica.

#### Contenuti sintetici

Il corso si prefigge di fornire allo studente gli strumenti necessari alla comprensione delle tecniche di laboratorio avanzate di genetica, di citogenetica molecolare umana Verranno descritte gli approcci diagnostici e di ricerca nelle malattie ereditarie.

#### Programma esteso

Malattie mendeliane nell'uomo: trasmissione e complessità fenotipica; geni coinvolti e loro ruoli cellulari; patologie umane da disomia uniparentale: tecniche di rilevazione; sindromi cromosomiche e da microdelezioni; approfondimenti tecnici per l'analisi del cariotipo; tecniche di citogenetica molecolare: FISH mono- e multicolore, CGH, Fiber FISH e cariotipo molecolare; tecniche per l'identificazione di mutazioni puntiformi, tecniche per rivelazione dell'espansione di triplette; tecniche molecolari di ultima generazione e loro indicazioni; bioinformatica nella genetica medica; corrispondenza tra dato del laboratorio e fenotipo del paziente. Nuove prospettive per indagini di laboratorio: Genomica e Proteomica, Integrazione fra informazioni cliniche e di laboratorio. Laboratorio e

sistemi esperti.

## **Prerequisiti**

Aver superato i corsi propedeutici obbligatori del corso di laurea

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali

## **Materiale didattico**

Sarà fornito il materiale didattico da parte dei docenti.

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

Primo semestre

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

Prova scritta: domande a risposta multipla e domande a risposta aperta.

Discussione della prova scritta mediante colloquio orale.

## **Orario di ricevimento**

su appuntamento richiesto per mail

---