

## COURSE SYLLABUS

### Genetic Pathology

2021-2-I0303D007-I0303D032M

---

#### 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 e recessive: concetti di difetto di penetranza, espressività variabile, neomutazione, mosaicismo germinale - Esempi di patologie - Concetti di eterogeneità clinica, di locus, correlazione genotipo- fenotipo. 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**

Durante il periodo di emergenza Covid-19 le lezioni si svolgeranno in modalità da remoto asincrono con eventi in videoconferenza sincrona. Le lezioni, in entrambi i casi registrate, verranno rese disponibili sulla pagina moodle dell'insegnamento in corrispondenza del giorno previsto per ogni lezione in base all'orario didattico

## **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: quiz a risposta multipla.

Durante il periodo di emergenza Covid-19 l'esame verrà svolto in remoto con controllo proctoring.

## **Orario di ricevimento**

Su richiesta per e-mail

