

COURSE SYLLABUS

Medical Genetics

2021-1-I0303D002-I0303D008M

Obiettivi

Lo studente deve sapere:

- riconoscere la modalità di trasmissione ereditaria dei caratteri mendeliani
- conoscere la struttura dei cromosomi umani
- conoscere le fonti di variabilità genetica
- sapere i meccanismi di regolazione epigenetica dell'espressione genica
- sapere i concetti base della genetica quantitativa e della genetica di popolazione

Contenuti sintetici

Gli argomenti del Corso consentono allo studente di giungere a conoscere le basi della genetica formale umana, introducendo lo studente alle tecniche di laboratorio più elementari usate per l'approccio diagnostico e di ricerca delle malattie ereditarie.

Programma esteso

- Mitosi e meiosi in relazione alla citogenetica convenzionale
- Genetica Mendeliana e sue estensioni, associazione genica e ricombinazione genica, mappe geniche
- L'ereditarietà nell'uomo, alberi genealogici
- Determinismo del sesso ed inattivazione del cromosoma X
- Regolazione epigenetica dell'espressione genica
- Mutazioni e polimorfismi del DNA come fonte di variabilità genetica
- Cenni di genetica quantitativa
- Cenni di genetica di popolazione.

Prerequisiti

-

Modalità didattica

Lezioni frontali

Frequenza obbligatoria al 70% di ogni attività

Materiale didattico

Peter J. Russel Genetica Fondamenti

Verrà fornito materiale da parte del docente

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Trattandosi di corso integrato, la valutazione riguarderà tutti e quattro i moduli.

Per quanto riguarda il modulo di Genetica Medica lo studente dovrà sostenere una prova scritta (che servirà ad accertare il livello di conoscenza e di comprensione degli argomenti trattati durante il corso e la capacità di saper risolvere i problemi) con 10 quiz a risposta singola/multipla riguardanti gli argomenti di Genetica Medica.

Colloquio finale a discrezione del docente (colloquio di discussione sullo scritto). La prova orale servirà a chiarire criticità emerse dalla prova scritta ed a verificare le capacità di comunicazione dello studente e verterà sugli argomenti oggetto della prova scritta.

Orario di ricevimento

su appuntamento da richiesta per e-mail
