UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Genetic Pathology

2223-2-H4101D255-H4101D029M

Obiettivi

Approfondimento ed esempi di malattie genetiche ad eredità mendeliana e ad eredità complessa.
Esemplificazione dell'integrazione di biologia e genetica nella formulazione e applicazione di protocolli clinici personalizzati e precisi
Acquisire la conoscenza su predisposizione a tumori e possibile applicazione clinica.

Contenuti sintetici

Genetica mendeliana: dalle mutazioni ad esempi di patologie .
Genetica non mendeliana, malattie complesse, eredità multifattoriale.
Medicina di precisione e genetica oncologica, esempi di protocolli clinici integrati.

Programma esteso

Genetica mendeliana: mutazioni e polimorfismi, modalità di ereditarietà, alberi genealogici. Esempi di patologie genetiche mendeliane.

Genetica non mendeliana: Difetti a singolo gene con trasmissione non Mendeliana, malattie da espansioni di triplette, difetti epigenetici, imprinting genomico, mutazioni in geni mitocondriali, malattie complesse, eredità multifattoriale.

Genetica oncologica: medicina di precisione, protocolli basati sul rischio (genetica e risposta alla terapia) in emato-oncologia
Predisposizione aiu tumori, con focus sulla leucemia.

Esempi pratici di analisi di sequenziamento di nuova generazione (NGS)

Prerequisiti

Basi della genetica e di biologia molecolare

Modalità didattica

Lezioni frontali, con esempi applicativi

Materiale didattico

Materiale fornito dal docente, diapositive e articoli di approfondimento.

Testi consigliati:
Thompson and Thompson, Genetics in medicine
Strachan & Reid, Human Molecular Genetics

Periodo di erogazione dell'insegnamento

secondo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

domande nell'esame del modulo di Patologia

Orario di ricevimento

su richiesta via email

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | PARITÁ DI GENERE