UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

# SYLLABUS DEL CORSO

## Patologia Genetica

**2223-2-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

Gli insegnamenti verranno erogati in modalità "in presenza", salvo successive diverse disposizioni ministeriali legate all'emergenza pandemica

## 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.

Gli esami verranno sostenuti in modalità "in presenza", salvo successive diverse disposizioni ministeriali legate all'emergenza pandemica

## Orario di ricevimento

Su richiesta per e-mail

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE