

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genetica Medica

2223-1-I0302D002-I0302D008M

---

#### Obiettivi

Lo studente imparerà a :

- riconoscere la modalità di trasmissione ereditaria dei caratteri mendeliani;
- conoscere la struttura dei cromosomi umani;
- conoscere meccanismi di mitosi e meiosi;
- conoscere le fonti di variabilità genetica;
- sapere i concetti base della genetica quantitativa e della genetica di popolazione.

#### Contenuti sintetici

Gli argomenti del Corso riguardano le basi della genetica formale umana, introducendo lo studente all'approccio diagnostico e di ricerca delle malattie ereditarie, anche attraverso esercitazioni sulla probabilità associata all'ereditarietà dei caratteri genetici mendeliani

#### 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.
- Mutazioni e polimorfismi del DNA come fonte di variabilità genetica.
- Cenni di genetica quantitativa.
- Cenni di genetica di popolazione.

## **Prerequisiti**

nessuno

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali.

Frequenza obbligatoria al 70% di ogni attività.

## **Materiale didattico**

Peter J. Russel Genetica Fondamenti

Verranno messe a disposizione le diapositive usate dal 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

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE

---