



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## COURSE SYLLABUS

### Medical Genetics

2324-1-I0102D001-I0102D003M

---

#### Obiettivi

Lo studente deve acquisire la conoscenza delle basi istologiche ed anatomiche indispensabili per lo studio e la comprensione della fisiologia e della patologia umana. Deve inoltre conoscere la struttura e la funzione delle componenti cellulari e i meccanismi molecolari connessi. Le patologie cromosomiche; i concetti e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari e dei meccanismi patogenetici "non tradizionali"; le basi per la conoscenza qualitativa e quantitativa dei fenomeni biologici.

#### Contenuti sintetici

Il corso si propone di fornire le informazioni per la comprensione dell'organizzazione del corpo umano; di spiegare come le cellule e i tessuti si organizzino a formare organi ed apparati; di evidenziare le correlazioni funzionali dell'anatomia micro- e macroscopica. Si propone inoltre di trasmettere la conoscenza della struttura e la funzione delle varie componenti delle cellule eucariotiche, i meccanismi molecolari che intervengono nella replicazione cellulare, i meccanismi molecolari coinvolti nell'espressione genica; le patologie cromosomiche; i concetti e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari meccanismi patogenetici "non tradizionali", nonché le basi per la conoscenza qualitativa e quantitativa dei fenomeni biologici per una corretta applicazione delle prescrizioni terapeutiche.

#### Programma esteso

GENETICA MEDICA - Introduzione alla Genetica. Cenni sulle leggi di Mendel. Genetica dei gruppi sanguigni, antigeni Rh e MN, cenni sulla fisiologia della riproduzione. Il cariotipo: cenni storici, tecniche, indicazioni alla diagnosi pre e postnatale. Anomalie cromosomiche di numero, anomalie cromosomiche di struttura e conseguenze cliniche sul fenotipo e sulla riproduzione. Determinazione del sesso: cenni, patologie da alterazioni numeriche dei

cromosomi del sesso; inattivazione del cromosoma X. Diversi tipi di ereditarietà delle malattie monogeniche mendeliane (alberi genealogici ed esempi di patologie genetiche): autosomica dominante; autosomica recessiva; recessiva legata al cromosoma X; dominante legata al cromosoma X. Eredità non mendeliana: malattie da espansione di triplette, imprinting e sindromi correlate. Accenni a strategie di terapia genica per le malattie genetiche.

## **Prerequisiti**

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali

## **Materiale didattico**

GENETICA MEDICA

Bonaldo P. et al. Elementi di Biologia e Genetica EDISES capitoli: 7-9-10 11

Maurizio Clementi: Elementi di Genetica Medica EDISES capitoli: 6-7-8-9

Miozzo M et al. Le basi biologiche della vita capitoli: 13-14-15-16

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

1 Anno - 1 Semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

Prova scritta: 11 quiz a risposta multipla

## **Orario di ricevimento**

Su appuntamento

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE

---

