

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genetics and Reproduction

2324-2-F0901D049

---

#### Obiettivi

Lo scopo del corso è di fornire allo studente conoscenze aggiornate su: i) meccanismi patogenetici alla base di differenti condizioni patologiche genetiche umane; ii) marcatori genetici nell'ambito della prevenzione, dello screening di popolazione, della diagnosi e della prognosi delle malattie genetiche, in epoca preconcezionale, prenatale, postnatale; iii) rischio e predisposizione alle patologie genetiche umane; iv) geni per la determinazione del sesso; v) fisiopatologia della riproduzione umana; vi) gameti umani ed il loro utilizzo a scopo diagnostico-terapeutico nella procreazione medicalmente assistita; vi) predisposizione genetica a tumori, con focus su predisposizione a leucemie

#### Contenuti sintetici

Il corso intende approfondire le conoscenze di Genetica Medica, Genetica della Riproduzione; Fisiopatologia della Riproduzione, Gametologia ed embriologia

#### Programma esteso

Genetica Medica: Meccanismi atipici di ereditarietà: irregolarità di segregazione delle condizioni mendeliane; segregazione non mendeliana di alcune malattie genetiche (malattie mitocondriali e imprinting genomico). Citogenetica medica: Errori della segregazione meiotica e mitotica e UPD. Sindromi cromosomiche e disordini genomici. Mutazioni causa di malattia nell'organizzazione e rimodellamento della cromatina. Malattie da mutazioni dinamiche. Principi di ereditarietà multifattoriale. Genetica clinica oncologica: sindromi di tumori ereditari. test genetici. Test genetici prenatali e postnatali; test diagnostici, presintomatici, di screening e predittivi. Genetica della riproduzione: genetica della determinazione e della differenziazione del sesso gonadico e fenotipico. Difetti dello sviluppo sessuale. Cause genetiche del fallimento riproduttivo e della poliabortività.

Fisiopatologia della riproduzione umana e infertilità. Epidemiologia, iter diagnostico e tecniche di procreazione medicalmente assistita.

Gametologia nella riproduzione umana: la spermatogenesi, l'ovogenesi.

Embriologia clinica: Il processo della fecondazione. La coltura in vitro degli embrioni fino alla blastocisti. Il trasferimento intrauterino degli embrioni. Tecniche consolidate e tecniche innovative.

Tecniche di crioconservazione dei gameti e del tessuto germinale. Fertility preservation e social freezing. Allestimento e gestione biobanca.

Diagnosi genetica pre-impianto

Gli studi recenti di maggior impatto in tema di PMA

## **Prerequisiti**

Conoscenze approfondite di Genetica Umana e biologia cellulare

## **Modalità didattica**

lezioni in presenza

## **Materiale didattico**

Review e articoli saranno indicati durante il corso.

G. Neri e M. Genuardi. Genetica Umana e Medica. Ed Elsevier (IV ed).

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

Primo Semestre Secondo Anno

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

Prova orale. Attraverso una ricerca bibliografica personale, lo studente propone ai docenti un articolo scientifico relativo al corso e ne chiede l'approvazione entro due settimane dalla data dell'esame. La prova orale consiste nella presentazione dell'articolo e in domande sul resto del programma

## Orario di ricevimento

su appuntamento

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

---