



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Patologia Genetica

2425-2-I0303D007-I0303D032M

---

#### Obiettivi

Lo studente deve sapere:

Descrivere i meccanismi alla base delle malattie genetiche; Descrivere i meccanismi atipici di ereditarietà; Descrivere le malattie da difetti di imprinting, da mutazioni dinamiche, mitocondriali, multifattoriali; Descrivere esempi di predisposizione a tumori

#### 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

Varianti geniche: origine, classificazione ed effetto patogenico

Modalità di trasmissione delle malattie genetiche: autosomiche dominanti e recessive, analisi degli alberi, penetranza, espressività, neomutazione, mosaicismo

Concetti di eterogeneità clinica, di locus, correlazione genotipo- fenotipo.

Malattie monogeniche ad eredità mendeliana ed effetti sul fenotipo; mutazioni da guadagno e da perdita di funzione; esempi di patologie. Malattie legate al sesso.

Eredità non mendeliana: 1) Malattie da espansione di triplette nucleotidiche (Corea di Huntington e Sindrome dell'X fragile); il concetto di anticipazione genetica; 2) Epigenetica e malattie legate all'imprinting: Sindrome di Angelman e di Prader-Willi; 3) malattie mitocondriali. Anomalie cromosomiche numeriche e di struttura.

Cenni sulle malattie multifattoriali: il ruolo dei polimorfismi del DNA e il concetto di suscettibilità genetica.

Sindromi da predisposizione al cancro: oncogeni e geni soppressori, Sindromi da predisposizione a tumori pediatrici, predisposizione alla leucemia acuta linfoblastica pediatrica.  
Classificazione dei test genetici, ruolo della consulenza genetica

## **Prerequisiti**

-

## **Modalità didattica**

4 lezioni da 2 ore svolte in modalità erogativa in presenza

## **Materiale didattico**

Diapositive fornite dal docente

Thompson and Thompson, Genetics in Medicine, 8 ed. Elsevier

Strachan and Reid, Human Molecular Genetics, 4 Ed. Garland Science

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

Primo semestre

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

### **Sede di Monza**

Test a risposte chiuse (Scelta a risposta multipla) di Patologia Genetica per il controllo della preparazione sul programma d'esame.

### **Sede di Bergamo**

Test a risposte chiuse (Scelta a risposta multipla) e domande a risposta aperta di Patologia Genetica per valutare la preparazione sul programma dell'insegnamento, la capacità di organizzare le conoscenze in una breve trattazione.

## **Orario di ricevimento**

Su richiesta per e-mail

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ

---