



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genetica Medica

2425-1-I0101D001-I0101D003M

---

#### Obiettivi

Lo studente deve conoscere le patologie genetiche e cromosomiche, i concetti e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari e dei meccanismi patogenetici “non tradizionali”.

#### Contenuti sintetici

Il corso si propone di trasmettere la conoscenza delle patologie genetiche e 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.

#### Programma esteso

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.

## **Prerequisiti**

conoscenze di base di biologia.

## **Modalità didattica**

Modalità erogativa in presenza in lingua italiana.

## **Materiale didattico**

Diapositive del docente

Chieffi G., Dolfini S., Malcovati M., Pierantoni R., Poli M., Tenchini M.L. Biologia e Genetica (2013) Edises - IV ed.

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

Primo semestre

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

Non sono previste prove in itinere

Esame scritto: 11 domande con risposte chiuse (Vero/Falso, Corrispondenze, Scelta a risposta multipla, ecc.) (0 punti per domande errate o incomplete)

Viene valutata la conoscenza di quanto appreso nelle lezioni

La valutazione sarà complessiva per i diversi moduli

## **Orario di ricevimento**

Su appuntamento da richiesta per e-mail

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

---