



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Genetic Pathology

2425-2-H4101D255-H4101D029M

Obiettivi

Lo studente deve sapere:

1. I meccanismi alla base delle malattie genetiche
2. I meccanismi atipici di ereditarietà
3. Cenni su malattie da difetti di imprinting, da mutazioni dinamiche, mitocondriali, multifattoriali
4. Genetica della predisposizione a tumori
5. Genetica delle malattie per la medicina di precisione
6. Cenni di analisi del sequenziamento del DNA

Contenuti sintetici

Al termine del corso lo studente deve avere acquisito le principali conoscenze sulle 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, esempi di casi clinici con simulazione del sequenziamento del DNA. Genetica oncologica nella medicina di precisione: la stratificazione basata sul rischio di ricaduta nella leucemia acuta linfoblastica pediatrica

Prerequisiti

conoscenze di base di biologia molecolare

Modalità didattica

Lezioni frontali in lingua italiana, non sono previste attività didattiche da remoto
Casi clinici con simulazione di analisi di sequenziamento del DNA

Materiale didattico

Diapositive del docente
Thompson and Thompson, Genetics in medicine
Strachan & Reid, Human Molecular Genetics

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Secondo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Non sono previste prove in itinere
Esame scritto: 10 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 moduli di patologia

Orario di ricevimento

Su richiesta per e-mail

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE
