

COURSE SYLLABUS

Medical Genetics

2526-1-I0301D002-I0301D008M

Obiettivi

Lo studente deve sapere:

- riconoscere la modalità di trasmissione ereditaria dei caratteri mendeliani;
- conoscere la struttura dei cromosomi umani;
- conoscere le fonti di variabilità genetica;
- sapere i meccanismi di regolazione epigenetica dell'espressione genica;
- sapere i concetti base della genetica quantitativa e della genetica di popolazione.

Contenuti sintetici

Gli argomenti del Corso consentono allo studente di giungere a conoscere le basi della genetica formale umana, introducendo lo studente alle tecniche di laboratorio più elementari usate per l'approccio diagnostico e di ricerca delle malattie ereditarie.

Programma esteso

- Mitosi e meiosi in relazione alla citogenetica convenzionale.
- Genetica Mendeliana e sue estensioni, associazione genica e ricombinazione genica, mappe geniche.
- L'ereditarietà nell'uomo, alberi genealogici.
- Determinismo del sesso ed inattivazione del cromosoma X.
- Regolazione epigenetica dell'espressione genica.
- Mutazioni e polimorfismi del DNA come fonte di variabilità genetica.
- Cenni di genetica quantitativa.

- Cenni di genetica di popolazione.

Prerequisiti

Modalità didattica

Insegnamento prevede:

- 5 lezioni da 2 ore svolte in modalità erogativa in presenza;
- 3 lezioni con 1 ora svolte in modalità erogativa e 1 ora in modalità interattiva in presenza

Materiale didattico

Peter J. Russel Genetica Fondamenti

Verrà fornito materiale da parte del docente

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

La prova scritta sarà un test a risposte chiuse (10 domande a risposta multipla) e domande aperte per il controllo della preparazione sul programma di esame

Orario di ricevimento

Su appuntamento da richiesta per e-mail

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE
