UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Genetica Medica

2526-1-H4103D157-H4103D15702

Obiettivi

Il corso vuole fornire e approfondire gli strumenti biologici e le basi genetiche fondamentali per la comprensione delle malattie genetiche dell'uomo, in un'ottica di medicina genomica.

Contenuti sintetici

A questo scopo verranno approfondite le basi cellulari e molecolari della genetica umana, si analizzerà, in modo dettagliato, l'organizzazione dei geni e del genoma umano, le sue modificazioni e i meccanismi di riparazione messi in atto dalle cellule. Largo spazio sarà anche dato all'epigenoma, alle sue modificazioni e ai complessi meccanismi di regolazione dell'espressione genica.
A supporto, e per una maggiore comprensione del tutto, verranno inoltre analizzate le tecnologie di analisi e modificazione degli acidi nucleici, di next generation sequencing e gli approcci bioinformatici necessari a interpretare i risultati ottenuti con queste metodiche.

Programma esteso

Citogenomica
-Tecniche di bandeggio e tecniche avanzate per lo studio delle aberrazioni citogenetiche e del genoma
-l'ibridazione in situ fluorescente (FISH) e sue evoluzioni
-array CGH
-Optical Genome Mapping

Meccanismi alla base di aberrazioni cromosomiche
-sindromi cromosomiche e disordini genomici

-dupliconi
-sindromi da microdelezione e da microduplicazione

Diagnosi prenatale-test non invasivi e invasivi
-NIPT
-villocentesi
-amniocentesi
-mosaicismo

-UPD e implicazioni sulle patologie da difetti di imprinting

-Citogenetica del cancro

Tecniche diagnostiche molecolari in genetica medica
-Simulazione di analisi dell’esoma e interpretazione delle varianti geniche
-Medicina di precisione: la genetica al servizio dei protocolli clinici
-Predisposizione ai tumori, focus su leucemia linfoblastica acuta
-La genetica medica: consulenza e test diagnostici
-Malattie a trasmissione non-mendeliana: espansione di triplette

Casi clinici

Prerequisiti

vedi le informazioni riportate nel syllabus dell'insegnamento

Modalità didattica

vedi le informazioni riportate nel syllabus dell'insegnamento

Materiale didattico

vedi le informazioni riportate nel syllabus dell'insegnamento

Periodo di erogazione dell'insegnamento

vedi le informazioni riportate nel syllabus dell'insegnamento

Modalità di verifica del profitto e valutazione

vedi le informazioni riportate nel syllabus dell'insegnamento

Orario di ricevimento

vedi le informazioni riportate nel syllabus dell'insegnamento

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | PARITÁ DI GENERE | RIDURRE LE DISUGUAGLIANZE