



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Patologia Genetica

2627-2-I0302D007-I0302D027M

---

#### 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 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  
C

## **Prerequisiti**

## **Modalità didattica**

4 lezioni da 2 ore svolte in modalità erogativa in presenza

## **Materiale didattico**

Diapositive del docente

- Thompson and Thompson, Genetics in medicine, 8 ed. Elsevier
- Strachan & Reid, Human Molecular Genetics, 4 Ed. Garland Science

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

Primo semestre

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

Test scritto a risposte chiuse (20 domande a risposta multipla) per il controllo della preparazione sul programma d'esame

## **Orario di ricevimento**

Su richiesta per e-mail

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

