UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Genetic Disease

2627-2-I0301D007-I0301D027M

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 cause di malattia incluse le 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

Prerequisiti

basi della genetica mendeliana

Modalità didattica

Tutte le lezioni sono svolte in presenza in modalità erogativa

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

Esame scritto: 10 domande con risposte chiuse (Vero/Falso, Corrispondenze, Scelta a risposta multipla, ecc.)
Viene valutata la conoscenza di quanto appreso nelle lezioni

Orario di ricevimento

Su richiesta per e-mail

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE