

SYLLABUS DEL CORSO

Genetics and Reproduction

2627-2-F0902D014

Obiettivi

Lo scopo del corso è di fornire allo studente conoscenze aggiornate nel campo della genetica medica in tutte le sue declinazioni: dalla diagnosi di patologie su base genetica, alla predisposizione ai tumori, alle biotecnologie in ambito riproduttivo, all'evoluzione del genoma e delle sue implicazioni nelle patologie umane.

Conoscenza e capacità di comprensione - Al termine del corso lo studente sarà in grado di: Conoscere i meccanismi patogenetici alla base di differenti condizioni patologiche genetiche umane; conoscere i marcatori genetici nell'ambito della prevenzione, dello screening di popolazione, della diagnosi e della prognosi delle malattie genetiche, in epoca preconcezionale, prenatale, postnatale; comprendere i principi del rischio e predisposizione alle patologie genetiche umane, incluso i tumori; conoscere i geni per la determinazione del sesso, la biologia dei gameti umani ed il loro utilizzo a scopo diagnostico-terapeutico nella procreazione medicalmente assistita; conoscere i principi di base della genetica di popolazione; apprendere concetti chiave relativi all'evoluzione del genoma.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione - Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di utilizzare le conoscenze acquisite per comprendere le potenzialità della genetica medica in campo diagnostico e di ricerca, in relazione con l'evoluzione delle nuove tecnologie in ambito biomedico.

Autonomia di giudizio - Capacità di distinguere le specificità dei test genetici nella diagnosi di patologie genetiche, anche in ambito oncologico e riproduttivo. Discutere su casi clinici; leggere e discutere in modo critico lavori originali.

Abilità comunicative - capacità di utilizzo del linguaggio e della terminologia in campo genetico.

Capacità di apprendimento - Capacità di interpretare correttamente le informazioni presenti all'interno di referti diagnostici in ambito genetico e della letteratura scientifica correlata alla genetica medica.

Contenuti sintetici

Il corso intende approfondire le conoscenze sulla Genetica Medica, Genetica della Riproduzione; Fisiopatologia della Riproduzione, Gametologia ed embriologia; sulle tecniche e tecnologie associate nel campo della genetica e della riproduzione.

Programma esteso

Genetica Medica: Meccanismi atipici di ereditarietà: irregolarità di segregazione delle condizioni mendeliane; segregazione non mendeliana di alcune malattie genetiche (malattie mitocondriali e imprinting genomico). Citogenetica medica: Errori della segregazione meiotica e mitotica e UPD. Sindromi cromosomiche e disordini genomici. Mutazioni causa di malattia nell'organizzazione e rimodellamento della cromatina. Malattie da mutazioni dinamiche. Principi di ereditarietà multifattoriale. Genetica clinica oncologica: sindromi di tumori ereditari. test genetici. Test genetici prenatali e postnatali; test diagnostici, presintomatici, di screening e predittivi. Genetica della riproduzione: genetica della determinazione e della differenziazione del sesso gonadico e fenotipico. Difetti dello sviluppo sessuale. Cause genetiche del fallimento riproduttivo e della poliabortività. Genetica di popolazione, selezione naturale e conflitti genetici.

Fisiopatologia della riproduzione umana e infertilità. Epidemiologia, iter diagnostico e tecniche di procreazione medicalmente assistita.

Gametologia nella riproduzione umana: la spermatogenesi, l'ovogenesi.

Embriologia clinica: Il processo della fecondazione. La coltura in vitro degli embrioni fino alla blastocisti. Il trasferimento intrauterino degli embrioni. Tecniche consolidate e tecniche innovative.

Tecniche di crioconservazione dei gameti e del tessuto germinale. Fertility preservation e social freezing. Allestimento e gestione biobanca.

Diagnosi genetica pre-impianto

Gli studi recenti di maggior impatto in tema di PMA

Prerequisiti

Conoscenze di base di Genetica Umana e biologia cellulare

Modalità didattica

Tutte le lezioni si terranno in presenza. Nel complesso l'insegnamento consiste di 24 lezioni da 2 ore ciascuna. La maggior parte delle lezioni, all'incirca 15 sono previste in modalità erogativa. Idealmente 9 lezioni saranno in modalità erogativa (seminario) e verranno riservate a ospiti che parleranno delle loro ricerche

Materiale didattico

Review e articoli saranno indicati durante il corso.

Testi consigliati:

G. Neri e M. Genuardi. Genetica Umana e Medica. Ed Elsevier (IV ed).
Strachan and Read: human molecular genetics (IV ed)

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo Semestre Secondo Anno

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Prova orale. Attraverso una ricerca bibliografica personale, lo studente propone ai docenti un articolo scientifico relativo al corso e ne chiede l'approvazione entro due settimane dalla data dell'esame. La prova orale consiste nella presentazione dell'articolo (in un tempo massimo di 10 minuti) e in domande sul resto del programma

Orario di ricevimento

su appuntamento
angela.bentivegna@unimib.it
giovanni.cazzaniga@unimib.it
manuela.sironi@unimib.it

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE
