UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Genetica Medica

2627-1-I0106D001-I0106D00103

Obiettivi

Lo studente deve conoscere le patologie genetiche e cromosomiche, i concetti e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari e dei meccanismi patogenetici “non tradizionali”.
A) Conoscenza e capacità di comprensione [knowledge and understanding]
B) Capacità di applicare conoscenza e comprensione [applying knowledge and understanding]
C) Autonomia di giudizio [making judgements]
D) Abilità comunicative [communication skills]
E) Capacità di apprendimento [learning skills]

Contenuti sintetici

Il corso si propone di trasmettere la conoscenza delle patologie genetiche e cromosomiche; i concetti e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari meccanismi patogenetici “non tradizionali”, nonché le basi per la conoscenza qualitativa e quantitativa dei fenomeni biologici.

Programma esteso

Introduzione alla Genetica. Cenni sulle leggi di Mendel. Genetica dei gruppi sanguigni, antigeni Rh e MN, cenni sulla fisiologia della riproduzione. Il cariotipo: cenni storici, tecniche, indicazioni alla diagnosi pre e postnatale.
Anomalie cromosomiche di numero, anomalie cromosomiche di struttura e conseguenze cliniche sul fenotipo e sulla riproduzione.
Determinazione del sesso: cenni, patologie da alterazioni numeriche dei cromosomi del sesso; inattivazione del cromosoma X. Diversi tipi di ereditarietà delle malattie monogeniche mendeliane (alberi genealogici ed esempi di patologie genetiche): autosomica dominante; autosomica recessiva; recessiva legata al cromosoma X; dominante

legata al cromosoma X. Eredità non mendeliana: malattie da espansione di triplette, imprinting e sindromi correlate.

Prerequisiti

Conoscenze di base di biologia.

Modalità didattica

Modalità erogativa in presenza in lingua italiana.

Materiale didattico

Diapositive del docente
Chieffi G., Dolfini S., Malcovati M., Pierantoni R., Poli M., Tenchini M.L. (2013) Biologia e Genetica. (IV ed.) Edises, Napoli.

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Esame scritto: 8 domande con risposte chiuse (Vero/Falso, Corrispondenze, Scelta a risposta multipla, ecc. - 0 punti per domande errate o incomplete).
Viene valutata la conoscenza di quanto appreso nelle lezioni.
La valutazione sarà complessiva per i diversi moduli.

Orario di ricevimento

Su appuntamento da richiesta per e-mail

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE