

Laurea Magistrale in Biologia
Anno accademico 2015/2016

Programma del Corso di Genetica Medica (CFU 6)

Docente: Dr. Gioacchino Scarano

Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Genetica dell'A.O.R.N. "Gaetano Rummo" di Benevento

OBIETTIVI DEL CORSO

Lo studente dovrà conoscere, di background, i concetti fondamentali di genetica umana: basi molecolari e cellulari dell'ereditarietà, interazioni alleliche e geniche; mutazione; ricombinazione, etc. Trasmissione dei caratteri ereditari; ereditarietà mendeliana; ereditarietà poligenica e multifattoriale, mitocondriale, calcolo del rischio, principio di Bayes.

Alla fine del corso dovrà dimostrare di conoscere i meccanismi molecolari, metabolici e citogenetici causa di malattia.

Verifica apprendimento: questionario d'ingresso e questionari di verifica intermedio e finale.

PARTE I - generale

Concetto di malattia genetica: congenita ed acquisita.

La consulenza genetica: la valutazione del rischio riproduttivo.

Il laboratorio di Genetica Medica: i test predittivi, la citogenetica classica e molecolare; l'analisi molecolari dirette ed indirette del DNA e le principali applicazioni. Array-CGH e NGS.

PARTE II - Speciale

Malformazioni Congenite

Ritardo mentale e FRAXopatie

Malattie da mutazioni dinamiche

Malattie genetiche cardiache

RASopatie

Fibrillinopatie

Laminopatie

Ciliopatie

Displasie scheletriche

Patologie muscolari primarie e secondarie

Ipoacusie

Malattie da difetto del DNA-repair

Ipoacusie genetiche

Sindrome con obesità

Malattie metaboliche

18 lezioni frontali da 2.00 ore ciascuna

3 Somministrazione questionari (ingresso, intermedio e finale) 2.00 ore ciascuno

4 esercitazioni in laboratorio di Citogenetica clinica e genetica molecolare 3 ore ciascuno

Totale orario 54 ore

Seminari: eventuali su patologie non in programma a richiesta degli studenti