

CORSO DI LAUREA MAGISTRALE IN SCIENZE E TECNOLOGIE GENETICHE

Anno Accademico 2015-2016

Insegnamento Medicina Molecolare con laboratorio

2° anno 1° semestre

Prof. Margaglione

Prof.ssa Acquaviva

Programma integrato

Concetto di malattia: Basi fisiopatologiche ed eziogenetiche. Meccanismi di danno e morte cellulare. Meccanismi di difesa e riparazione del danno cellulare e tissutale. Infiammazione acuta e cronica. Riparo tissutale. Malattie autoinfiammatorie, manifestazioni sistemiche infiammazione. Reazioni di ipersensibilità. Malattie autoimmuni. Reazioni trapianti.

Analisi di patologie di tipo mendeliane e non mendeliane con particolare riferimento ad una correlazione genotipo -fenotipo. Anemie emolitiche e da ridotta produzione di globuli rossi. Coagulopatie. Malattie dei globuli bianchi non neoplastiche e neoplastiche. Patologia tumorale: Sindromi con predisposizione tumorale autosomica dominante e sindromi con predisposizione tumorale autosomica recessiva. Analisi di patologie cromosomiche: cause ed espressione fenotipica. Malattie citogenetiche Estensione dell'analisi mendeliana. Malattie e sindromi genetiche. Malattie con mutazioni in singoli geni con pattern di ereditarietà atipici (Imprinting, triplette, mitocondriali). Diagnosi prenatale invasiva e non invasiva. Test genetici, utilizzo e loro classificazione.

Apparato cardiocircolatorio: Aterosclerosi. Miocarditi, valvulopatie, cardiopatie congenite. Diabete mellito. Mody. Fisiopatologia sistema endocrino: tiroide paratiroide e Men, surrene.

Genetica di popolazione; genetica quantitativa; correlazione tra genotipo e fenotipo; ricombinazione meiotica; mappatura di geni malattia; organismi modello. Genetica di popolazione; genetica quantitativa; correlazione tra genotipo e fenotipo; ricombinazione meiotica; mappatura di geni malattia; organismi modello.

Testi consigliati

Strachan e Read: Genetica Umana Molecolare (traduzione italiana IV ed Inglese). Zanichelli

Pontieri, Russo, Frati: Patologia generale e Fisiopatologia generale (V edizione Piccin Editore)

Obiettivi formativi

Lo studente acquisterà conoscenza delle basi cellulari e molecolari dei principali fenomeni patologici che colpiscono l'uomo. In particolare delle patologie di origine genetica. Lo studente acquisterà una sufficiente conoscenza sul concetto di ereditarietà e problematiche correlate. Il corso, inoltre si prefigge l'obiettivo di accrescere nello studente le conoscenze sulle basi molecolari e patogenetiche delle più rappresentative malattie genetiche umane e sui test genetici per la diagnosi laboratoristica.

Metodo di Valutazione

Esame scritto ed orale

Prova scritta propedeutica ad esame orale. Nella prova scritta (quiz a risposta aperta) verrà testata la capacità dello studente di riassumere in maniera concisa problematiche affrontate nei corsi. Nella prova orale verrà testata la conoscenza dello studenti sugli argomenti indicati nel programma