



ANNO ACCADEMICO 2012/2013

PROGRAMMA

**CORSO DI STUDIO in Laurea Magistrale in Biologia
INSEGNAMENTO in Genetica Medica
DOCENTE: Prof Gioacchino Scarano**

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

Disordini genomici

Miopatie

Malattie genetiche cardiache

RASopatie

Fibrillinopatie

Laminopatie

Ciliopatie

Displasie scheletriche

Ipoacusie

18 lezioni da 2.30 ore ciascuna

6 turni di esercitazioni di 90 minuti

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