

GENETICA UMANA
corso integrato di Genetica umana

Codice Disciplina : M0747 Codice Corso integrato : M0014	Settore : MED/03	N° CFU: 1A
Docente: Momigliano Patricia	Ore : 10	Corso di Laurea : Medicina e Chirurgia Anno : II Semestre : II

Obiettivo del modulo

Obiettivi formativi:

Comprendere le relazioni esistenti tra l'informazione genetica e il fenotipo clinico
Saper valutare il rischio di ricorrenza di patologie genetiche o con componente genetica nelle famiglie
Conoscere le basi della diagnostica delle malattie genetiche
Saper utilizzare le fonti (banche dati, letteratura scientifica) per acquisire conoscenze sulle malattie genetiche e la componente genetica necessarie per la consulenza genetica.
Inoltre, il corso si propone di iniziare a sviluppare negli studenti la capacità di:
collaborare con colleghi;
autoformazione;
applicare le conoscenze all'analisi e risoluzione di problemi.

Conoscenze ed abilità attese

Superamento dell'esame del corso "Basi molecolari della vita I" (Biologia e Genetica)
Nozioni di Biochimica, Biologia Molecolare, Statistica

Programma del corso

Anomalie cromosomiche di numero e di struttura
Sindromi da geni contigui
Imprinting genomico
Malattie da triplette espanse
Correlazione genotipo-fenotipo nelle malattie monofattoriali (alcuni esempi)
Diagnostica molecolare delle malattie genetiche monofattoriali: test genetici, screening genetici, test genetici presintomatici e predittivi
Diagnostica prenatale
Problematiche bioetiche in genetica
Farmacogenetica
Sistemi genetici complessi: genetica del sistema HLA
Caratteri multifattoriali quantitativi
Caratteri multifattoriali con effetto soglia (malattie complesse)
Esempi di analisi genetica delle malattie multifattoriali: malattie autoimmuni, Alzheimer

Esercitazioni

Attività a scelta dello studente

Frequenza nel laboratorio di Genetica Umana (numero limitato).
Ricerca bibliografica guidata con presentazione finale sotto forma di seminario.

Supporti alla didattica in uso alla docenza

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula
Lavagna luminosa
Computer in dotazione all'aula computer

Strumenti didattici

Presentazioni in formato MS-Power Point
Testi dei problemi e dei casi clinici presentati e discussi nelle esercitazioni

Materiali di consumo previsti

Fotocopie dei problemi e dei casi clinici per tutti gli studenti
Copia su supporto informatico di tutte le diapositive proiettate

Eventuale bibliografia

Testi consigliati:
Curtoni et al.: Genetica, ed. UTET, seconda edizione
Korf BR: Genetica umana. Dal problema clinico ai principi fondamentali, ed. Springer (2001)
Cummings MR: Eredità. Principi e problematiche della genetica umana, ed. EdiSES (2004)
Nussbaum et al.: "Thompson and Thompson" Genetica in Medicina, ed. Idelson-Gnocchi (2005)

Verifica dell'apprendimento

L'apprendimento verrà verificato tramite esame scritto con domande aperte e/o a scelta multipla.
Per la maggior parte delle domande, la risposta richiede la risoluzione di problemi. Inoltre lo studente dovrà dimostrare di essere in grado di utilizzare le fonti per fornire una consulenza genetica in una famiglia in cui sia presente una malattia genetica o a componente genetica. Questa parte dell'esame verrà svolta in "aula computer".
Interrogazione orale solo a chi lo richieda e nei casi incerti.