

**GENETICA UMANA**  
**corso integrato di *Genetica umana***

<b>Codice Disciplina :</b> M0747 <b>Codice Corso integrato :</b> M0014	<b>Settore :</b> MED/03	<b>N° CFU:</b> 1A
<b>Docente:</b> Momigliano Patricia	<b>Ore :</b> 12	<b>Corso di Laurea :</b> Medicina e Chirurgia <b>Anno :</b> II <b>Semestre :</b> 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.