

**GENETICA MEDICA**  
**corso integrato di *Genetica medica***

<b>Codice Disciplina : MC021</b> <b>Codice Corso integrato : MC021</b>	<b>Settore : MED/03</b>	<b>N° CFU: 5,00</b>
<b>Docente:</b> <b>D'Alfonso Sandra</b>	<b>Ore : 60</b>	<b>Corso di Laurea :</b> Medicina e Chirurgia <b>Anno : II</b> <b>Semestre : II</b>

### Obiettivo del modulo

Obiettivi formativi:

Il modulo ha come obiettivo che gli studenti:

- comprendano i meccanismi molecolari che correlano il genotipo al fenotipo;
- comprendano i meccanismi di trasmissione dell'informazione genetica nelle famiglie e nella popolazione;
- siano in grado di valutare i rischi di ricorrenza di malattie genetiche nelle famiglie;
- siano in grado di calcolare le frequenze geniche e genotipiche nella popolazione;
- comprendano e siano in grado di valutare l'effetto dei meccanismi evolutivi sulle frequenze dei geni nelle popolazioni.
- comprendano le basi della diagnostica delle malattie genetiche
- siano in grado di 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;

E' articolato in:

a: Lezioni accademiche;

b: Analisi e risoluzione di problemi anche consultando banche dati nella rete.

### Conoscenze ed abilità attese

Superamento dell'esame del corso "Basi molecolari della vita I" (Biologia)

Nozioni di Biochimica, Biologia Molecolare, Statistica

### Programma del corso

- Il genoma umano
- Variabilità genetica
- Cariotipo umano normale (descrizione e metodi di analisi)
- Mitosi
- Meiosi
- Gametogenesi maschile e femminile
- Conseguenze genetiche della meiosi: leggi di Mendel
- Trasmissione caratteri monofattoriali: autosomici, legati al cromosoma X
- Correlazione genotipo-fenotipo: dominanza, recessività, effetto fenotipico delle variazioni di sequenza (mutazioni puntiformi, nonsense, missense, frameshift, delezioni, duplicazioni). Alcuni esempi
- Correlazione genotipo-fenotipo: penetranza incompleta, espressività variabile, eterogeneità genetica, inattivazione del cromosoma X
- Eredità mitocondriale
- Trasmissione caratteri indipendenti e concatenati. Applicazione alla mappa del genoma e alla consulenza genetica
- Frequenze geniche e genotipiche, equilibrio di Hardy Weinberg

- Evoluzione: mutazione, selezione, migrazione, deriva genetica
- Polimorfismo bilanciato
- Anomalie cromosomiche di numero e di struttura
- Sindromi da geni contigui
- Imprinting genomico
- Malattie da triplette espanse
- 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

## Esercitazioni

Saranno condotti 2 tipi di esercitazioni:

1) risoluzione di problemi.

Queste esercitazioni saranno condotte in aula con gli studenti suddivisi in piccoli gruppi e riguarderanno:

- Effetto di variazioni di sequenza del DNA sulla sequenza delle proteine
- Trasmissione caratteri monofattoriali: analisi alberi famigliari
- Trasmissione caratteri monofattoriali: probabilità di ricorrenza nelle famiglie
- Concatenazione genica: applicazione alla consulenza genetica
- Calcolo di frequenze geniche e genotipiche
- Effetto del matrimonio tra consanguinei
- Conseguenze delle forze evolutive sulla distribuzione delle malattie nelle popolazioni
- Consulenza genetica in famiglie con: anomalie cromosomiche, malattie monofattoriali, malattie multifattoriali
- Simulazione teorica di diagnostica applicata ad alcuni casi clinici
- Valutazione dell'ereditabilità di malattie multifattoriali.

2) consultazione delle banche dati sulle malattie genetiche e della letteratura scientifica (medline) volta alla consulenza genetica in famiglie con una determinata malattia genetica.

Queste esercitazioni saranno condotte in aula computer.

## Attività a scelta dello studente

Frequenza nel laboratorio di Genetica Umana (numero limitato).

Ricerca bibliografica guidata con presentazione finale sotto forma di tesina scritta o 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:

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)

Neri G, Genuardi M: Genetica Umana e Medica, ed Elsevier (2010)

## **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.

Interrogazione orale solo a chi lo richieda e nei casi incerti.