



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2019/2020

GENETICA MEDICA	
Anno immatricolazione	2019/2020
Anno offerta	2019/2020
Normativa	DM270
SSD	MED/03 (GENETICA MEDICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE
Corso di studio	BIOTECNOLOGIE MEDICHE E FARMACEUTICHE
Curriculum	PERCORSO COMUNE
Anno di corso	1°
Periodo didattico	Primo Semestre (14/10/2019 - 17/01/2020)
Crediti	5
Ore	40 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	ITALIANO
Tipo esame	SCRITTO
Docente	CICCONI ROBERTO - 2 CFU ROSSI ELENA - 3 CFU
Prerequisiti	No
Obiettivi formativi	L'obiettivo del corso e' fornire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati. Lo studente deve conseguire le conoscenze teoriche e la pratica di laboratorio che sono alla base delle malattie cromosomiche, monogeniche e poligeniche ; deve apprendere le metodologie di genetica molecolare e di citogenetica finalizzate alla diagnosi di malattie genetiche, e conoscere le tecnologie strumentali anche automatizzate che consentono l'analisi molecolare e lo studio dei geni e del genoma.
Programma e contenuti	Programma Genetica applicata Prof Elena Rossi 1 semestre Le mutazioni: criteri di classificazione delle mutazioni. Le mutazioni genomiche e le mutazioni cromosomiche: come si ottiene un preparato cromosomico dopo villocentesi, amniocentesi o prelievo di

sangue venoso.

Epidemiologia delle anomalie cromosomiche. Sindrome di Down: quali studi per identificare i geni candidati e geni responsabili di specifiche caratteristiche fenotipiche; trisomia 21 da traslocazione; microsatelliti per determinare l'origine parentale; microsatelliti e minisatelliti e loro utilizzo. Sindrome di Patau, sindrome di Edwards.

Topi modello malattia: topi trasgenici e topi knock-out

Anomalie numeriche dei cromosomi sessuali. Inattivazione del cromosoma X e inattivazione preferenziale in specifici riarrangiamenti strutturali del cromosoma X.

Le anomalie cromosomiche di struttura: le traslocazioni. Fenotipo nelle traslocazioni apparentemente bilanciate. Traslocazioni complesse con esempi.

Le anomalie cromosomiche di struttura: le delezioni e le duplicazioni.

Sindromi da microdelezione: Sindrome velocardiofaciale, Sindrome di Williams e Sindrome di Prader-Willi (accenni). Perché disordini genomici.

Indicazioni all'analisi cromosomica in epoca neonatale, durante l'infanzia, la pubertà e l'età riproduttiva. Disordini dello sviluppo sessuale. Infertilità maschile e femminile.

Le mutazioni geniche; meccanismi patogenetici mutazioni dominanti: sindrome di Alagille, sindrome di Marfan, Osteogenesi imperfetta e Acondroplasia. Esempi di canalopatie: Sindrome del QT lungo e fibrosi cistica. Terapia genica nella fibrosi cistica.

Approcci diagnostici nelle mutazioni genomiche, cromosomiche e geniche

I microRNA nei processi fisiologici e patologici

Nanoparticelle nella biologia cellulare; nanoparticelle d'oro e di ferritina come veicolo di farmaci ed esempi di applicazione.

Metodi didattici

Lezioni frontali

Testi di riferimento

- Genetica umana e medica - Giovanni Neri, Maurizio Genuardi, Seconda Edizione - Masson - 2010
- Genetica & Genomica - Tom Strachan Judith Goodship Patrick Chinnery - Zanichelli - 2015

Modalità verifica apprendimento

Esame scritto

Altre informazioni

Ricevimento: su appuntamento, scrivere a roberto.ciccone@unipv.it e/o a rossie@unipv.it

Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile

[\\$lbl_legenda_sviluppo_sostenibile](#)