



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2020/2021

GENETICA MEDICA

Anno immatricolazione	2020/2021
Anno offerta	2020/2021
Normativa	DM270
SSD	MED/03 (GENETICA MEDICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI SCIENZE DEL SISTEMA NERVOSO E DEL COMPORTAMENTO
Corso di studio	TECNICHE DI NEUROFISIOPATOLOGIA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI NEUROFISIOPATOLOGIA)
Curriculum	PERCORSO COMUNE
Anno di corso	1°
Periodo didattico	Primo Semestre (01/10/2020 - 22/01/2021)
Crediti	1
Ore	8 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	Italiano
Tipo esame	SCRITTO
Docente	MINELLI ANTONELLA - 1 CFU
Prerequisiti	Buona conoscenza della Biologia e della Genetica di base, in particolare riguardo alla natura fisica e chimica del materiale genetico, alla sua espressione e alle variazioni che può presentare.
Obiettivi formativi	Conoscere il ruolo della Genetica Medica nella sua applicazione alla pratica clinica, conoscere le leggi di Mendel ed il loro significato, conoscere la modalità di trasmissione dei caratteri/patologie mendeliane nell'uomo, sapere ricostruire gli incroci in base ai genotipi e prevedere il rischio di ricorrenza, sapere interpretare la modalità di trasmissione di patologie nelle famiglie attraverso gli alberi genealogici.
Programma e contenuti	? Introduzione alla Genetica Medica ? Terminologia della Genetica

? Trasmissione dei caratteri: Ia e IIa legge di Mendel (aspetti principali)
? Malattie genetiche e loro classificazione
? Approfondimento dell'eredità mendeliana nell'uomo: gli alberi genealogici come modalità per lo studio della trasmissione dei caratteri, i fattori che ne condizionano il passaggio attraverso le generazioni
? Ereditarietà autosomica recessiva, autosomica dominante, recessiva associata al cromosoma X, dominante associata al cromosoma X: caratteristiche osservabili negli alberi genealogici, assegnazione dei genotipi negli affetti e nei non affetti, calcolo del rischio di ricorrenza.

Metodi didattici

Lezioni frontali

Testi di riferimento

Clementi M. Elementi di Genetica Medica, EdiSES Editore

Modalità verifica apprendimento

Esame scritto con quiz a scelta multipla; problemi relativi all'interpretazione di alberi genealogici

Altre informazioni

Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile

[\\$lbl legenda sviluppo sostenibile](#)