



# UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2021/2022

## GENETICA MEDICA

<b>Anno immatricolazione</b>	2021/2022
<b>Anno offerta</b>	2021/2022
<b>Normativa</b>	DM270
<b>SSD</b>	MED/03 (GENETICA MEDICA)
<b>Dipartimento</b>	DIPARTIMENTO DI SCIENZE DEL SISTEMA NERVOSO E DEL COMPORTAMENTO
<b>Corso di studio</b>	TECNICHE DI NEUROFISIOPATOLOGIA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI NEUROFISIOPATOLOGIA)
<b>Curriculum</b>	PERCORSO COMUNE
<b>Anno di corso</b>	1°
<b>Periodo didattico</b>	Primo Semestre (04/10/2021 - 21/01/2022)
<b>Crediti</b>	1
<b>Ore</b>	8 ore di attività frontale
<b>Lingua insegnamento</b>	Italiano
<b>Tipo esame</b>	SCRITTO
<b>Docente</b>	MINELLI ANTONELLA - 1 CFU
<b>Prerequisiti</b>	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.
<b>Obiettivi formativi</b>	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.
<b>Programma e contenuti</b>	? 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](#)