



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2021/2022

GENETICA MEDICA

Anno immatricolazione	2021/2022
Anno offerta	2021/2022
Normativa	DM270
SSD	MED/03 (GENETICA MEDICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE
Corso di studio	TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO)
Curriculum	PERCORSO COMUNE
Anno di corso	1°
Periodo didattico	Primo Semestre (04/10/2021 - 21/01/2022)
Crediti	2
Ore	16 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	ITALIANO
Tipo esame	SCRITTO
Docente	MINELLI ANTONELLA (titolare) - 2 CFU
Prerequisiti	Buona conoscenza della Biologia e della Genetica nei loro contenuti di base, in particolare riguardo alla natura chimica e fisica del materiale genetico e alla sua espressione. Lo svolgimento del programma ne prevede un costante richiamo.
Obiettivi formativi	Acquisire padronanza nell'uso dei termini genetici fondamentali e nei concetti ad essi associati. Conoscere il ruolo della Genetica Medica nella sua applicazione alla pratica clinica. Conoscere la classificazione delle malattie genetiche, i loro aspetti principali anche in relazione ai test genetici. Comprendere la modalità di trasmissione dei tratti mendeliani attraverso gli alberi genealogici, e, in base ai genotipi assegnati, prevederne il rischio di ricorrenza. Conoscere l'organizzazione del genoma umano e le variazioni a cui può andare incontro e i possibili collegamenti con i fenotipi.

Programma e contenuti	<p>Introduzione al corso: il vocabolario della genetica Geni, genomi e variabilità genetica Malattie genetiche e loro classificazione Modalità di studio della trasmissione dei tratti mendeliani: gli alberi genealogici Esempi di malattie monogeniche Modelli di ereditarietà: dall'analisi degli alberi genealogici all'assegnazione dei genotipi al calcolo del rischio di ricorrenza. Architettura del genoma umano Variazioni genetiche umane Basi molecolari delle malattie</p>
Metodi didattici	Lezioni frontali
Testi di riferimento	Clementi M. Elementi di Genetica Medica, EdiSES Editore
Modalità verifica apprendimento	Esame scritto/orale
Altre informazioni	
Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile	\$Ibl legenda sviluppo sostenibile