

Programma Didattico di GENETICA MEDICA aa 2021/2022

- ✓ **Introduzione alla Genetica Medica:** definizione, classificazione, frequenza ed impatto delle malattie genetiche nella patologia umana
- ✓ **Il patrimonio genetico:** DNA, cromosomi e geni
- ✓ **I meccanismi della riproduzione umana:** ciclo cellulare, mitosi e meiosi, gametogenesi maschile e femminile
- ✓ **Le mutazioni del DNA:** spontanee e indotte, mutageni chimici e fisici, mutazione somatica e germinale, mutazioni puntiformi, meccanismi di riparazione
- ✓ **Principi mendeliani:** I e II legge di Mendel
- ✓ **Caratteri autosomici dominanti:** segregazione, albero genealogico, mosaicismo germinale, espressione variabile, anticipazione, difetto di penetranza, eredità codominante, esempi di malattie autosomiche dominanti.
- ✓ **Caratteri autosomici recessivi:** segregazione, albero genealogico, consanguineità, legge di Hardy-Weinberg, vantaggio dell'eterozigote, effetto fondatore, disomia uniparentale, esempi di malattie recessive autosomiche
- ✓ **Eredità legata al sesso:** determinazione genetica del sesso, segregazione recessiva legata all'X, inattivazione del cromosoma X, esempi di malattie X recessive, segregazione dominante legata all'X, eredità legata all'Y
- ✓ **Eredità atipica:** eredità mitocondriale, malattie da triplette espanse, malattie da alterato imprinting,
- ✓ **I cromosomi umani:** tecniche di studio, anomalie di numero e di struttura, citogenetica molecolare, patologia cromosomica
- ✓ **Caratteri multifattoriali e malattie complesse**
- ✓ **Test genetici e consulenza genetica**
- ✓ **La genetica dei tumori:** genesi tumorale, protooncogeni, oncosoppressori, geni mutatori, two-hit hypothesis, gene Rb, BCRA1/BCRA2, cromosomi e tumori

PROFESSORE CARUSO SEBASTIANO