

MEDICINA E CHIRURGIA (LM73)

(Lecce - Università degli Studi)

Insegnamento GENETICA MEDICA

Insegnamento GENETICA MEDICA

Anno di corso 3

Insegnamento in inglese MEDICAL GENETICS

Lingua

Settore disciplinare MED/03

Percorso COMUNE/GENERICO

GenCod A006238

Docente titolare Serena LATTANTE

Corso di studi di riferimento MEDICINA E CHIRURGIA

Tipo corso di studi Laurea Magistrale a Ciclo Unico

Sede Lecce

Crediti 4.0

Periodo

Ripartizione oraria Ore Attività frontale: 48.0

Tipo esame

Per immatricolati nel 2022/2023

Valutazione

Erogato nel 2024/2025

Orario dell'insegnamento

<https://easyroom.unisalento.it/Orario>

BREVE DESCRIZIONE DEL CORSO

Il corso fornirà allo studente le nozioni fondamentali della genetica medica e gli strumenti per comprendere le basi genetiche delle malattie umane. Verranno approfonditi lo studio del genoma umano e delle malattie genetiche, la conoscenza dei meccanismi di ereditarietà delle malattie, la valutazione del rischio di ricorrenza familiare, la genetica di popolazione e le basi genetiche dei tumori. Verranno inoltre fornite allo studente le conoscenze scientifiche riguardo alle tecniche per l'analisi molecolare e citogenetica e indicazioni in merito all'appropriatezza dei test genetici, della diagnosi genetica pre- e post-natale e dei test di screening genetico.

PREREQUISITI

Per sostenere l'esame di "Patologia generale e molecolare, immunologia e genetica medica" è necessario aver sostenuto gli esami di "Anatomia" e "Biochimica e fisiologia umana". E' fortemente consigliato aver sostenuto l'esame di "Biologia generale, cellulare e molecolare", previsto al primo anno del corso.

OBIETTIVI FORMATIVI

Il corso si propone di fornire allo studente le conoscenze di base della genetica, la comprensione del ruolo della genetica medica, la conoscenza dei modelli di ereditarietà e del rischio di ricorrenza. Si propone inoltre di dare indicazioni in merito alla presa in carico del paziente con malattia genetica, all'effettuazione di test genetici e alla loro interpretazione.

METODI DIDATTICI

L'insegnamento è erogato in maniera tradizionale con lezioni frontali in aula che prevedono la proiezione di presentazioni PowerPoint. La didattica è di tipo interattivo, favorendo la partecipazione degli studenti alla discussione con domande e spunti di riflessione.

MODALITA' D'ESAME

L'accertamento del raggiungimento degli obiettivi previsti dal corso prevede una prova orale, volta a verificare l'apprendimento degli argomenti di genetica medica, la capacità critica e di risoluzione dei problemi, l'autonomia di giudizio e le abilità comunicative dello studente.

PROGRAMMA ESTESO

Il ruolo della genetica nella medicina. Il genoma umano: struttura e funzione dei geni. Il dogma centrale della biologia molecolare. Il codice genetico. Definizione e classificazioni delle varianti genetiche. Genetica mendeliana e modelli di ereditarietà dei caratteri genetici. Ereditarietà mitocondriale. Imprinting genomico e malattie da difetti dell'imprinting. Principi di citogenetica: cariotipo e divisione cellulare. Anomalie cromosomiche e loro classificazione. Sindromi cromosomiche. Sindromi da aploinsufficienza e disordini genomici. Malattie da mutazioni dinamiche. Genetica di popolazione. Basi genetiche dei tumori. Tecniche di indagine molecolare e di citogenetica: sequenziamento nucleotidico diretto, sequenziamento di nuova generazione, cariotipo, FISH, array-CGH. Diagnosi prenatale di malattia genetica.

TESTI DI RIFERIMENTO

Appunti presi a lezione.

Genetica umana e medica- G. Neri, M. Genuardi - Edra

Genetica in medicina- Thompson & Thompson- EDISES

Genetica e genomica umane- B.R. Korf, M.B. Irons- Edi-ermes

Genetica- Un approccio molecolare- P.Russell- Pearson