

PROGRAMMA DI GENETICA MEDICA L.S. SNU anno 2008

Malattie genetiche nell'uomo: malattie monogeniche: Basi fondamentali dell'ereditarietà: le leggi di Mendel. Assortimento indipendente e Linkage. Analisi genetica di caratteri umani ed impiego degli alberi genealogici. Principali modelli di trasmissione di caratteri mendeliani: Eredità autosomica, X-linked, dominante e recessiva. Concetti ed esempi di penetranza, espressività, eterogeneità genetica. Elementi che complicano la modalità di trasmissione di caratteri mendeliani. Complessità delle malattie monogeniche.

Mutazioni cromosomiche: Cariotipo normale e patologico. Variazioni del numero e alterazioni strutturali dei cromosomi: cromosomi umani : struttura e funzione; il ciclo cellulare e la mitosi; cariotipo normale nella mitosi e nella meiosi; tecniche di rilevamento dei cromosomi metafasici; patologie dei cromosomi umani: sindromi dovute ad anomalie numeriche e strutturali degli autosomi; cromosomi del sesso: aneuploidie del cromosoma X; compensazione della dose per la cromatina sessuale; sindrome dell'X fragile.

Mutazioni e malattie mitocondriali

Malattie complesse, suscettibilità genetiche alle malattie dell'uomo, interazione tra geni ed ambiente. SNPs e fattori di rischio ambientale. Variabilità e individualità genetica. Metodi di analisi genetica delle malattie complesse
Modelli genetici di malattie complesse

Nutrigenomica

Farmacogenomica

Test genetici, consulenza genetica, diagnosi prenatale

Terapia genica e cellule staminali: modelli sperimentali, approcci e protocolli

Testo consigliato:

- Fantoni, M. Tripodi: Biologia Cellulare e Genetica, Parte seconda GENETICA
PICCIN Editore
- Dalla piccola, G. Novelli : Genetica Medica Essenziale. Ed. Il Minotauro 2006, Roma