



DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO/ATTIVITÀ FORMATIVA

Nome: Luca

Cognome: Bianchi

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO

Italiano: Genetica Medica

Inglese: Medical Genetics

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO:

CFU: 2

DOCENTE DEL MODULO DIDATTICO:

Nome e Cognome: PAOLA BORGIANI

DENOMINAZIONE DEL MODULO DIDATTICO

Italiano: Genetica Medica

Inglese: Medical Genetics

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI/INDICATORI DI DUBLINO

Italiano:

CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRESIONE:

Al termine del corso, lo studente dovrà dimostrare di aver acquisito conoscenze e competenze relative alla genetica umana

Capacità di fare collegamenti e di applicare le suddette conoscenze ai fini di una medicina personalizzata

OBIETTIVI FORMATIVI:

Lo studente dovrà acquisire le principali nozioni sull'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali, oltre ad avere conoscenza delle principali metodiche di analisi utili alla diagnosi di tali patologie. Dovrà inoltre dimostrare capacità di analisi di alberi genealogici e di dati clinici e genetico-molecolari e dimostrare infine capacità critica sull'utilizzo di tests genetici ai



fini della diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o ai fini della valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse. Dovrà inoltre saper valutare eventuali correlazioni fra anomalie dentarie e particolari sindromi Genetiche

CONOSCENZA E CAPACITA' DI COMPrensIONE:

Lo studente dovrà dimostrare la conoscenza degli elementi essenziali della Genetica Umana e medica

CAPACITA' DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPrensIONE:

Al termine del corso, lo studente dovrà dimostrare di aver acquisito conoscenze e competenze relative alla genetica umana

Capacità di fare collegamenti e di applicare le suddette conoscenze ai fini di una medicina personalizzata

AUTONOMIA DI GIUDIZIO: Lo studente dovrà dimostrare di aver acquisito una padronanza degli argomenti così da poter avere un'autonomia di giudizio

Inglese The student must demonstrate that he has acquired a mastery of the topics so as to be able to have autonomy of judgment

ABILITA' COMUNICATIVE: Saranno valutate anche le capacità di esprimere i concetti appresi, in modo adeguato

Inglese: The ability to express the concepts learned in an appropriate way will also be assessed.

LEARNING OUTCOMES:

The student have to acquire the main notions on inheritance of monogenic, chromosomal and multifactorial diseases. In addition the student will have to know the main methods of analysis for the diagnosis of these disorders. He should show capacity to analyze pedigrees and clinical and molecular genetic data useful for genetic counseling and to know the major kind of genetic testing and their proper use and also the correlation between some dental anomalies and Genetic Syndromes

KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING:

The students have to demonstrate the knowledge of the basic Human genetics elements and their role in the susceptibility to the diseases



APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING:

MAKING JUDGEMENTS:

COMMUNICATION SKILLS:

PREREQUISITI:

Italiano: /

Inglese: /

PROGRAMMA DELL'INSEGNAMENTO:

Italiano:

Modelli di eredità monogenica (Autos recessiva, Autos Dominante e X –linked) e principali esempi di patologie (Fibrosi Cistica e analisi di 1°, 2°, 3° livello, Acondroplasia, ...)

Malattie da mutazioni dinamiche (in particolare HD, DM, X Fragile)

Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti, analisi di alberi genealogici, e applicazioni del principio di Hardy-Weinberg

Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica

Inattivazione cromosoma X

Classificazione delle malattie genetiche e passaggio dalle malattie ad eredità “mendeliana” alle malattie “complesse” o “multifattoriali”.

Studio della variabilità inter individuale: i polimorfismi genetici (SNPs, tag SNPs, RFLP, VNTR and STR, Copy Number Variants); aplotipi, linkage disequilibrium.

Studio della componente genetica delle malattie multifattoriali:

a- approcci metodologici: (studi di associazione su geni candidati e criteri per definire un gene candidato; studi di linkage, GWAs -Genome Wide Association studies-)

b- Cenni di alcuni modelli (Es cenni Malattie infiammatorie croniche dell' Intestino, Diabete)

Farmacogenetica. Come la genetica può contribuire a prevenire le reazioni avverse ai farmaci e a ottimizzarne l' efficacia: attuali applicazioni nella pratica clinica e prospettive di una “medicina personalizzata”. Esempi

Biomarcatori genomici e tests genetici

Cenni di genetica del cancro. Alcuni esempi (BRCA1 e BRCA2; APC)

Meccanismi atipici di ereditarietà: eredità mitocondriale e imprinting genomico. Malattie da difetti dell'imprinting genomico



Anomalie cromosomiche: Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. Tecniche di analisi cromosomica classica. Tecniche di citogenetica molecolare.

Consulenza genetica e Tests genetici: differenza fra tests diagnostici, tests predittivi e tests di suscettibilità e valutazione del loro significato e corretto utilizzo

Anomalie dentarie e sindromi Genetiche

Inglese:

Definitions of Key Terms and Basic Genetics.

Blood groups Genetics

Mendel researchs and their meaning

Monogenic Inheritance Models

Genetic Risk calculation and pedigrees

Genomic Imprinting

X chromosome inactivation

Chromosomal anomalies and diseases

The genetic inter-individual variability and the concepts of polymorphism and mutation. Principal types of genetic polymorphisms. Haplotypes.

Methodological Approaches to study inter-individual genetic variability

The genetics of complex diseases

The role of genetic variability in the response to drugs, both in terms of efficacy and toxicity

The concept of genomic biomarker

Different types og genomic tests

DESCRIZIONE DELLE MODALITA' E DEI CRITERI DI VERIFICA DI APPRENDIMENTO:

Italiano: Test scritto tramite quiz a risposta multipla



Inglese: Written tests -quiz

TESTI ADOTTATI:

Libro Dallapiccola B e Novelli G “Genetica medica essenziale”
INOLTRE materiale, articoli scientifici e files PDF fornito dalla Docente

Book: Dallapiccola B e Novelli G “Genetica medica essenziale”
AND Slides and PDF files by the teacher

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO:

Articoli aggiornati suggeriti dalla docente anno per anno

Descrizione modalità di svolgimento delle lezioni:

Italiano: Svolgimento tradizionale della Lezione e utilizzo di Diapositive per illustrazione casi clinici, dati sperimentali, foto, esercitazioni

Inglese: Traditional lesson with utilization of Slides for illustration of case reports, Experimental data, Pictures, Exercise