



Anno Accademico 2013/14
Corso di Laurea in Logopedia
Sede di Verona

Docente: Prof. Alberto Turco

Programma del Modulo di Genetica Medica (crediti n°2)

Ore di lezione: n20

Anno di corso I Semestre I

Obiettivi Formativi
(conoscenze e abilità da conseguire)

Conoscenze di base di genetica umana e medica, per poter comprendere i principi della trasmissione dei caratteri ereditari normali e patologici e le modalità dell'insorgenza della variazione biologica ereditaria, normale e patologica.

Programma/Contenuti

Basi dell'ereditarietà, leggi di Mendel. Concetti di: locus, allele, gene, dominanza, recessività. Alberi genealogici, trasmissione di caratteri monogenici. Malattie complesse (multifattoriali). Cariotipo umano standard. Citogenetica medica. Genetica di popolazione. Cenni di genetica clinica.

Leggi di Mendel, definizione dei termini dominanza e recessività, rapporti fenotipici e genotipici, assortimento indipendente, costruzione di alberi genealogici (pedigree), interpretazione cromosomica delle leggi di Mendel.

Eredità autosomica dominante, rischi di ricorrenza, esempi di malattie, espressività variabile, penetranza ridotta, insorgenza tardiva, nuova mutazione, mosaicismo.

Eredità autosomica recessiva, caratteristiche, esempi, frequenza dei portatori nella popolazione, screening neonatale, rischi di ricorrenza, rischio di essere portatore, complementazione fenotipica (es sordità).



Eredità legata al sesso (diagnica): malattie legate all'X recessive, loro frequenza, caratteristiche, rischi di ricorrenza, esempi, inattivazione (lyonizzazione) dell'X, corpo di Barr, malattie X-linked dominanti, caratteristiche, esempi.

Eredità mitocondriale, caratteristiche, genoma mitocondriale, eteroplasmia, malattie mitocondriali, esempi.

Citogenetica. Il cariotipo umano normale, preparazione, bandeggio standard, classificazione e "anatomia" dei cromosomi umani, alta risoluzione cromosomica. F.I.S.H.: definizione, caratteristiche, vantaggi e applicazioni. Anomalie cromosomiche (ac) : incidenza, classificazione, ac bilanciate e sbilanciate, fenotipi associati, aneuploidie degli autosomi e dei cromosomi sessuali, trisomia 21, altre trisomie autosomiche, S di Turner, S di Klinefelter, traslocazioni robertsoniane e traslocazioni reciproche, portatori sani di riarrangiamenti bilanciati, rischi riproduttivi, segregazione alternata e adiacente, inversioni cromosomiche pericentriche e paracentriche. S di Down ed età materna, indicazioni all'esecuzione di un cariotipo.

Genetica di popolazione: legge di Hardy -Weinberg, definizione, fattori di disturbo, frequenze geniche e genotipiche, $p+q=1$, frequenza dei portatori, calcolo di $2pq$, esempi e problemi.

Malattie complesse (multifattoriali): definizione, ruolo di geni e dell'ambiente, analisi genetica, metodi di studio: segregazione, linkage (analisi parametrica e non parametrica), associazione, incrocio, metodo del gene candidato, SNPs e profili genetici.

Genetica clinica. Consulenza genetica (CG): definizione, fasi, anamnesi familiare, costruzione di pedigree, cause di richiesta di CG, stima dei rischi genetici, fattori di complessità nella stima dei rischi in CG, opzioni riproduttive per le coppie a rischio. Diagnosi prenatale. Definizione, indicazioni, limitazioni, metodi non invasivi e invasivi, diagnosi preimpianto (PGD), fattori di rischio genetici in diagnosi prenatale per età materna avanzata, screening biochimico in gravidanza, amniocentesi e villocentesi.

Prevenzione delle malattie genetiche, limitazione riproduttiva, test genetici medici: diagnostici, presintomatici, identificazione eterozigoti, predittivi, screening genetici.



Trattamento delle malattie genetiche. Terapia genica somatica, definizione, TG ex vivo, in vivo, vettori, obiettivi della TG, esempi, limitazioni della TG, problemi della TG germinale, "genetic enhancement"

Le cellule staminali, clonazione riproduttiva e terapeutica, medicina rigenerativa, problematiche sociali, giuridiche e bioetiche.

Modalità di Verifica dell'apprendimento

Esame scritto (quiz a scelta multipla) + orale

Bibliografia:

- Chieffi, Dolfini, Malcovati, Pierantoni, TENCHINI. *Biologia & Genetica*. 3a Edizione, Edizioni SES, 2006
- Dallapiccola e Novelli. *Genetica Medica Essenziale*, CIC Edizioni Internazionali, 2012

Riferimenti del Docente:

previo appuntamento telefonico

☎ 045- 80 27 189/ 349.21 91 573

FAX 045 – 80 27 180

e-mail: alberto.turco@univr.it

Ricevimento Studenti:

Mercoledì ore 15