UNIVERSITA’ DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II

Scuola di Medicina e Chirurgia

Corso di Laurea in Ostetricia

**C.I. Fondamenti Biomolecolari della Vita**

**Insegnamento: Genetica medica**

Introduzione alla genetica medica. Come costruire un albero genealogico.

Le basi genetiche dell’ereditarietà. Il genoma. Il DNA. Dal DNA alle proteine.

Malattie dovute ad anomalie di un singolo gene. Le malattie genetiche ed ereditarietà monogenetica.

Malattie autosomiche dominanti. Malattie autosomiche recessive.

Eredità legata al cromosoma X: Caratteristiche del cromosoma X e malattie X – linked.

Eccezioni all’eredità mendeliana. Eccezioni alla dominanza.

L’imprinting e le sue patologie. Malattie da amplificazione delle triplette.

Consulenza genetica: il consultorio e la consulenza. La diagnosi prenatale.

Ereditarietà multifattoriale.

Eredità mitocondriale.

Le basi cromosomiche dell’ereditarietà. Struttura e funzione dei cromosomi.

Malattie dei cromosomi.

Il cancro e le sue basi genetiche. Il ciclo cellulare e la mitosi.

Replicazione, differenziazione e apoptosi. Oncogeni ed oncosoppressori. Il riparo del DNA.