



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI “FEDERICO II”
Facoltà di Medicina e Chirurgia
Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico
ANNO ACCADEMICO 2015/2016

III anno I semestre

Corso Integrato di Genetica Medica, Citogenetica e Malattie del Sangue-E1
Programma di esame del corso di Genetica Medica **CFU 2**

L'importanza della genetica umana in medicina.

Il ruolo del gene e del genetista.

Cenni su trascrizione, traduzione e struttura del gene e delle proteine. Il codice genetico.

Le leggi di Mendel. Il concetto di locus genetico e di allele. Concetto di omozigote ed eterozigote.

Trasmissione monogenica. Ereditarietà mendeliana nell'uomo.

Simboli per una corretta definizione ed interpretazione dell'albero genealogico.

Malattie autosomiche dominanti, autosomiche recessive e legate al cromosoma X.

Eccezioni alle leggi di Mendel. Penetranza incompleta ed espressività variabile. Mosaicismo germinale.

Cenni sull'inattivazione del cromosoma X e sua influenza sulle malattie genetiche legate al cromosoma X.

L'imprinting genomico e le malattie collegate all'imprinting l'esempio della sindrome di Prader Willi e della sindrome di Angelmann, la disomia uniparentale.

Le malattie da triplette: l'esempio della sindrome dell'X fragile.

Concetto di anticipazione e premutazione.

Malattie mitocondriali e ereditarietà mitocondriale. Malattie e mutazioni cromosomiche. Esempi di aberrazioni cromosomiche a carico di autosomi e cromosomi sessuali.

Malattie ad eredità Complessa

Mutazioni (missenso, Non senso, mutazioni sinonime, frameshift). Strumenti diagnostici in genetica medica, Il test genetico e la diagnosi prenatale.

Genetica dei tumori

Test consigliati

CUMMINGS “ Eredità – principi e problematiche della genetica umana ” EdiSES.

Giovanni Neri, Maurizio Genuardi Genetica umana e medica. Editore: Edra - Masson, Edizione: III 2/2014, Volume: Unico

