

CORSO di laurea MEDICINA E CHIRURGIA
VI ANNO I semestre

<u>OBIETTIVI FORMATIVI</u>	traduzione
<p>GENETICA MEDICA Acquisire i concetti di base della genetica medica, della genetica clinica e della visita genetica, incluso la prescrizione, esecuzione, interpretazione e restituzione dei test genetici di laboratorio, la consulenza genetica prenatale, postnatale e la bioinformatica applicata, le nuove tecniche di diagnostica genetica ad elevato parallelismo, ingegneria genetica in medicina, esempi, modelli ereditari, diagnosi e prevenzione e genetica clinica di malattie genetiche mendeliane e complesse, incluse le sindromi cromosomiche, i difetti dell'imprinting, le patologie embriologiche genetiche, la diagnosi prenatale, la farmacogenetica, le nuove terapie per le malattie genetiche rare.</p>	<p>MEDICAL GENETICS Acquire the basic concepts of medical genetics, including the interpretation of complex biological systems, genetic counseling and bioinformatics applied, the new techniques of genetic diagnostics with high parallelism, genetic engineering in medicine, examples, hereditary patterns, diagnosis and prevention and genetics clinic Mendelian and complex genetic diseases, including chromosomal syndromes, defects of imprinting, embryological genetic diseases, prenatal diagnosis, pharmacogenetics, new therapies for rare genetic diseases.</p>
<u>PREREQUISITI</u>	
<p>GENETICA MEDICA Conoscenza approfondita dei fondamenti di genetica umana e delle popolazioni, di fisiologia, patologia generale, anatomia patologica, patologia medica sistematica e farmacologia generale e speciale.</p>	<p>MEDICAL GENETICS In depth knowledge of the fundamental concepts of human genetics, inheritance models, population genetics, cell biology, physiology, general medical pathology and concepts of pharmacology.</p>

GENETICA MEDICA PROGRAMMA	MEDICAL GENETICS PROGRAMME
<p>BIOLOGIA DEI SISTEMI: Reti e interazioni molecolari. Studio di reti e analisi di pathway interactoma. Tecnologie high-throughput e campi di applicazione</p> <p>CONSULENZA GENETICA VISITA GENETICA E BIOINFORMATICA APPLICATA</p> <p>APPLICAZIONI DELL'INGEGNERIA GENETICA IN MEDICINA: Modelli animali. Mutagenesi condizionale. Terapia genica. Successi e insuccessi. Cellule staminali</p> <p>METODICHE DI GENETICA MEDICA: CITOGENETICA STANDARD E AD ALTA RISOLUZIONE, GENETICA MOLECOLARE E SEQUENZIAMENTO GENOMICO</p> <p>SINDROMI CROMOSOMICHE E DISORDINI GENOMICI: Array-CGH e riarrangiamenti cromosomici criptici. Approccio diagnostico alla disabilità intellettiva. Anomalie dei cromosomi sessuali</p> <p>MALATTIE DA DIFETTI DELL'IMPRINTING GENOMICO: Sindrome di Angelman. Sindrome di Prader-Willi. Imprinting genomico e procreazione medicalmente assistita</p> <p>MALATTIE DA MUTAZIONI DINAMICHE: Sindrome del cromosoma X fragile. Distrofia miotonica. Malattia di Huntington. Malattia di Kennedy. Atassia di Friedreich. Atassie spino-cerebellari autosomiche dominanti</p> <p>MALATTIE NEUROMUSCOLARI SU BASE</p>	<p>SYSTEMS BIOLOGY: Networks and molecular interactions. Study and analysis of networks pathway interactome. High-throughput technologies and application areas</p> <p>GENETIC COUNSELING CLINICAL GENETICS AND APPLIED BIOINFORMATICS: Genetic counseling, types, methods and tools, Structural organization and expression of genes, mutations in the sequences of the genes, phenotypes Database syndromic</p> <p>GENETIC ENGINEERING APPLICATIONS IN MEDICINE: Animal models. Transgenic mice and knock-out mice. Conditional mutagenesis. Gene therapy. Successes and failures: some examples, stem cells</p> <p>METHODS IN GENETIC DIAGNOSIS: cytogenetics, molecular genetics, gene and genomic sequencing</p> <p>SYNDROMES CHROMOSOMAL DISORDERS AND GENOMIC: Chromosomal abnormalities. Abnormalities of number. Abnormalities of structure. Genomic disorders. Array-CGH and cryptic chromosomal rearrangements. Diagnostic approach to intellectual disability. Sex chromosome abnormalities</p> <p>DISEASES OF DEFECTS OF GENOMIC IMPRINTING: Angelman syndrome. Prader-Willi syndrome. Laboratory diagnosis. Genomic imprinting and medically assisted procreation</p>

<p>GENETICA: Atrofie muscolari spinali. Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Distrofie muscolari.. Neuropatie periferiche ereditarie</p> <p>DIFETTI GENETICI DELLO SVILUPPO EMBRIONALE: Geni Homeobox e Hedgehog. Difetti di sviluppo degli arti.</p> <p>CARDIOMIOPATIE PRIMARIE EREDITARIE: Cardiomiopatia ipertrofica. Non-compattazione ventricolare sinistra. Cardiomiopatia dilatativa. Cardiopatie aritmogene</p> <p>FACOMATOSI: Neurofibromatosi . Sclerosi tuberosa. Malattia di von Hippel-Lindau.</p> <p>EMOGLOBINOPATIE E TALASSEMIE</p> <p>ERRORI CONGENITI DEL METABOLISMO:</p> <p>PATOLOGIE CORRELATE AL GENE CFTR:</p> <p>DISORDINI DELLO SVILUPPO SESSUALE: Determinazione del sesso gonadico e differenziazione del sesso fenotipico Cause genetiche di infertilità</p> <p>DIAGNOSI PRENATALE DI MALATTIA GENETICA: Villocentesi. Amniocentesi. Cordocentesi. Analisi citogenetiche, Analisi molecolari. Diagnosi genetica preimpianto. Sviluppi futuri: la diagnosi prenatale non invasiva</p> <p>BASI GENETICHE DELLA RISPOSTA AI FARMACI: Farmacogenetica e farmacogenomica. Farmacogenetica e medicina personalizzata</p>	<p>DISEASES OF CHANGES DYNAMICS: Classification of diseases by dynamic mutations. Fragile X syndrome. Myotonic dystrophy. Huntington's disease. Kennedy disease. Friedreich's ataxia. Spinocerebellar ataxias autosomal dominant cerebellar</p> <p>NEUROMUSCULAR DISEASES ON GENETIC BASIS: Spinal muscular atrophies. Amyotrophic lateral sclerosis (ALS). Muscular dystrophies hereditary peripheral neuropathies</p> <p>GENETIC DEFECTS EMBRYONIC DEVELOPMENT: Homeobox genes. The family of Hedgehog genes. Defects in limb development. Human studies. Developmental genes in the cerebral cortex</p> <p>CARDIOMYOPATHIES PRIMARY HEREDITARY: Hypertrophic cardiomyopathy. Left ventricular non-compaction. Dilated cardiomyopathy. arrhythmogenic heart disease</p> <p>PHACOMATOSIS: Neurofibromatosis. Tuberous sclerosis. Von Hippel-Lindau.</p> <p>HEMOGLOBINOPATHIES: Structure of hemoglobin. Location, structure and expression of the globin genes. Classification of hemoglobinopathies. Hemoglobinopathies qualitative. Sickle cell anemia. thalassemia</p> <p>Inborn errors of metabolism: ECM acute onset neonatal acute and late. ECM to slow onset and progressive. Diagnosis. therapy</p> <p>RELATED DISEASES IN GENE CFTR: Cystic fibrosis. Other clinical pictures. Molecular pathology and genotype-phenotype correlations. Search for CFTR gene mutations in clinical practice. therapeutic perspectives</p> <p>DEVELOPMENT SEXUAL DISORDERS: Sex determination and gonadal differentiation of phenotypic sex Disorders of sexual development. DSD female. DSD male. Genetic causes of infertility</p> <p>PRENATAL DIAGNOSIS OF GENETIC DISEASE: Indications for prenatal diagnosis. Collection techniques of fetal material. CVS. Amniocentesis. Cordocentesis. Analysis of material taken and results. Cytogenetic (chromosome analysis. Analysis of molecular (DNA testing. Genetic counseling in prenatal diagnosis. Preimplantation genetic diagnosis. Future developments: the noninvasive prenatal diagnosis</p> <p>GENETIC BASIS OF RESPONSE TO DRUGS: Pharmacogenetics and pharmacogenomics. Therapeutic and adverse responses. Genes involved in drug response. Mendelian mechanisms. Effect of common genetic variants. Functions of the gene products. Evolution of pharmacogenomics. Pharmacogenomics cancer. Pharmacogenetics and personalized medicine</p>
<p><u>Metodi didattici.</u> LEZIONI FRONTALI</p>	

<p><u>Modalità di verifica dell'apprendimento:</u></p> <p>GENETICA MEDICA:ESAME ORALE</p>	<p>MEDICAL GENETICS: written tests, two issues open</p>
<p>TESTI</p> <p>GENETICA MEDICA G. Neri, M. Genuardi, Genetica umana e medica (ULTIMA E QUARTA EDIZIONE) I SEGUENTI CAPITOLI/ARGOMENTI</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cromosomi umani - Ereditarietà mendeliana classica - Meccanismi atipici di ereditarietà - Effetti delle mutazioni somatiche - Biologia dei sistemi - Bioinformatica applicata alla consulenza genetica - Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina - Sindromi cromosomiche e disordini genomici - Malattie da difetti dell'imprinting genomico - Malattie da mutazioni dinamiche - Malattie neuromuscolari su base genetica - Autismo - Difetti genetici dello sviluppo embrionale - Malattie aritmogene e cardiopatie ereditarie - Genetica clinica oncologica - Facomatosi - Emoglobinopatie - Errori congeniti del metabolismo - Fibrosi cistica e patologie correlate al gene CFTR - Disordini dello sviluppo sessuale - Diagnosi prenatale di malattia genetica - Basi genetiche della risposta ai farmaci <p>Diapositive integrative delle lezioni Dispensa integrativa su consulenza genetica (online sito docente) http://www.unife.it/medicina/lm.medicina/studiare/minisiti/medicina-interna-iii-e-medicina-del-territorio/Modulo-di-genetica-medica/materiale-didattico/folder_contents</p>	<p>SEE THE ITALIAN TEXT</p>