

Programma degli Argomenti Svolti durante l'insegnamento di Genetica Medica

- 1) Ruolo della Genetica Medica negli stati di salute e di malattia
- 2) Genoma Nucleare e Genoma Mitocondriale
- 3) Dal DNA nucleare ai cromosomi passando dai geni
- 4) Variabilità genomica
 - a. Varianti di numero di copie di DNA
 - b. Varianti di sequenza di DNA
 - c. Espansione di ripetizioni polinucleotidiche
 - d. Difetti dell'imprinting
- 5) Cromosomi umani
 - a. Concetto di Ploidia
 - i. Corredo aploide dei gameti
 - ii. Corredo diploide delle cellule somatiche
 - iii. Poliploidia
 - b. Nondisgiunzione meiotica
 - c. Aneuploidie
 - d. Anomalie strutturali
- 6) Varianti di numero di copie di DNA (CNVs)
 - a. Definizione e ruolo in salute ed in malattia
 - b. CNVs ricorrenti
 - c. CNVs non ricorrenti
 - d. Diagnostica delle CNVs
- 7) Varianti di sequenza del DNA
 - a. Varianti sinonime
 - b. Varianti non sinonime
 - i. Varianti missenso
 - ii. CNVs in frame
 - iii. CNVs Frameshift
 - iv. Varianti di Splicing
- 8) Classificazione della patogenicità delle varianti secondo ACMGG
- 9) Nomenclatura delle varianti secondo HGVS
- 10) Concetto di Genotipo
- 11) Concetto di Fenotipo
- 12) Approcci diagnostici
 - a. Phenotype-First
 - b. Genotype-first
- 13) Concetto di Penetranza
- 14) Concetto di Espressività
- 15) Concetto di Locus Genetico
- 16) Concetto di Allele
- 17) Eterogeneità Allelica

18) Eterogeneità di Locus

19) Zigosità

- a. Omozigosi
 - i. Selvatica
 - ii. Mutata o Variata
- b. Eterozigosi
 - i. Semplice
 - ii. Composta
- c. Emizigosi

20) Concetto di Sporadicità

21) Concetto di Ereditarietà

22) Trasmissione o Ereditarietà

- a. Autosomica
 - i. Dominante
 - ii. Recessiva
 - 1. Ruolo della Consanguineità
 - 2. Ruolo dell'Isodisomia Uniparentale
- b. X-linked
 - i. Recessiva
 - ii. Dominante
- c. Mitocondriale
- d. Multifattoriale

23) Genetica del Cancro

24) Epigenetica

25) Consulenza genetica

- a. Setting preconcezionale
- b. Setting preimpianto
- c. Setting prenatale
- d. Setting postnatale
- e. Setting presintomatico nelle malattie ad esordio tardivo

26) Genetica ed Epigenetica Psichiatrica

27) Genetica dei Disturbi del neurosviluppo

28) Genetica delle Demenze

29) Genetica dei Disturbi dell'Alimentazione

Testo consigliato

Giovanni Neri e Maurizio Genuardi "Genetica Umana e Medica" Edra, Quinta Edizione, 2024.

Slides fornite dal docente.