UNIVERSITÀ DI PISA

GENETICA MEDICA

FABIO COPPEDE'

Anno accademico	2016/17
CdS	SCIENZE DEI PRODOTTI ERBORISTICI E DELLA SALUTE
Codice	086FF
CFU	3

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
GENETICA MEDICA	MED/03	LEZIONI	21	FABIO COPPEDE'

Obiettivi di apprendimento

Conoscenze
lo studente avrà acquisito conoscenze in merito ai fondamenti della genetica umana e medica

lo studente avrà acquisito conoscenze rispetto al contributo della genetica nelle varie patologie umane
lo studente avrà acquisito conoscenze in merito alla risposta interindividuale ai farmaci e sarà in grado di comprendere la complessità dell'interazione geni-ambiente in ambito patologico, metabolico e farmacologico.

Modalità di verifica delle conoscenze
La verifica delle conoscenze sarà oggetto di valutazione orale in sede d'esame.

Capacità
Al termine del corso: lo studente sarà in grado di comprendere il ruolo della genetica in ambito patologico, metabolico e farmacologico

Modalità di verifica delle capacità
Esame orale

Comportamenti
Lo studente sarà in grado di sviluppare un atteggiamento critico nell'ambito della suscettibilità interindividuale e dei test genetici in modo da valutarne razionalmente applicabilità e limiti

Modalità di verifica dei comportamenti
La verifica dei comportamenti sarà oggetto di specifiche domande in sede di esame che non si limiteranno alla richiesta di una trattazione degli argomenti affrontati alla lezione, ma che valuteranno nello specifico la capacità dello studente di collegare le varie nozioni apprese ed elaborarle in maniera autonoma e critica

Prerequisiti (conoscenze iniziali)
Fondamenti di biologia cellulare: mitosi e meiosi. Fondamenti di genetica: concetto di gene, allele, cromosoma, trascrizione, traduzione, mutazione, genotipo e fenotipo.

Indicazioni metodologiche
Lezioni frontali con ausilio di slides
Alcune delle immagini proiettate a lezione sono tratte da articoli originali in lingua inglese in modo da aiutare lo studente a familiarizzare con la terminologia scientifica
Ricevimenti settimanali su richiesta degli studenti
Possibilità di approfondire alcuni argomenti del corso mediante articoli in lingua inglese messi a disposizione dal docente a studenti particolarmente interessati
Possibilità di svolgere tirocini formativi e/o percorsi di approfondimento di argomenti specifici da presentare in sede di laurea

UNIVERSITÀ DI PISA

Programma (contenuti dell'insegnamento)

Introduzione alla Genetica Medica: dalla Genetica Mendeliana ai modelli di ereditarietà. La mutazione genica e le sue conseguenze fenotipiche. Eredità autosomica dominante, eredità autosomica recessiva, eredità X-linked, eredità Y-linked. Eredità matrilineare o mitocondriale. Estensioni all'eredità mendeliana: allelia multipla, codominanza, dominanza incompleta. Penetranza ed espressività di un carattere. Teoria poligenica e multifattoriale. Il cromosoma umano, le mutazioni e i riarrangiamenti cromosomici. Malattie umane causate da mutazioni dominanti: esempi vari. Malattie umane causate da mutazioni recessive: esempi vari. Le malattie da mutazione del DNA mitocondriale. Malattie da espansione di triplette: la Corea di Huntington. Le basi genetiche della malattia di Alzheimer come modello di carattere complesso e multifattoriale. Genetica e Metabolismo. Metabolismo dei farmaci: farmacogenetica e farmacogenomica: esempi vari di interazione gene-farmaco. Le mutazioni e i riarrangiamenti cromosomici e la loro importanza nella patologia umana. Esempi di malattie causate da mutazioni cromosomiche strutturali e da mutazioni cromosomiche numeriche. Epigenetica e malattie complesse. I test genetici.

Bibliografia e materiale didattico

Testo base: FONDAMENTI di GENETICA MEDICA. Autori: Tobias, Connor, Ferguson-Smith
Casa editrice: Pearson
In alternativa:
GENETICA MEDICA Lineamenti. Autori: Iolascon, Gasparini, Cocozza. Casa Editrice: SORBONA.

Per approfondimenti: GENETICA UMANA E MEDICA. Autori: Neri, Genuardi. Casa Editrice: Elsevier

Indicazioni per non frequentanti

Consultare la segreteria didattica e verificare la sussistenza o meno di obbligo di frequenza in base al CdL frequentato
Consultare il docente in base al programma dettagliato degli argomenti
Affrontare i vari argomenti del corso con il supporto di un manuale tra i vari consigliati

Modalità d'esame

Esame orale. (Qualora l'affluenza al corso dovesse risultare numerosa, data la condivisione dello stesso da parte di vari CdL, il docente potrebbe optare per un esame scritto a fine corso con possibilità di sostenere una verifica orale in caso si voglia migliorare il voto)

Ultimo aggiornamento 14/11/2016 17:27