



## UNIVERSITÀ DI PISA

### SCIENZE MEDICO LEGALI

---

#### MARCO DI PAOLO

Academic year

2017/18

Course

TECNICHE DELLA PREVENZIONE  
NELL'AMBIENTE E NEI LUOGHI DI  
LAVORO (ABILITANTE ALLA  
PROFESSIONE SANITARIA DI  
TECNICO DELLA PREVENZIONE  
NELL'AMBIENTE E NEI LUOGHI DI  
LAVORO)

Code

234FF

Credits

6

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
GENETICA MEDICA	MED/03	LEZIONI	24	FABIO COPPEDE'
MEDICINA LEGALE	MED/43	LEZIONI	24	MARCO DI PAOLO

#### Obiettivi di apprendimento

##### *Conoscenze*

Lo studente apprenderà i fondamenti della medicina legale.

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 sarà in grado di comprendere la complessità dell'interazione geni-ambiente in ambito patologico.

Lo studente avrà acquisito conoscenze in merito ai principali mutageni fisici, chimici e biologici.

Lo studente avrà acquisito conoscenze in merito ai principali test di mutagenesi e sarà in grado di applicarli nel biomonitoraggio di lavoratori esposti o per la valutazione del potenziale genotossico di contaminanti ambientali e dei luoghi di lavoro.

##### *Modalità di verifica delle conoscenze*

Prova scritta seguita da verifica orale

##### *Capacità*

Al termine del corso: lo studente sarà in grado di comprendere il ruolo delle interazioni gei-ambiente potenzialmente dannose per la salute negli ambienti di lavoro. Lo studente avrà acquisito le competenze per valutare il potenziale genotossico dei contaminanti ambientali.

##### *Modalità di verifica delle capacità*

Esame scritto ed 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*

Esame finale

#### Programma (contenuti dell'insegnamento)

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. Teoria poligenica e multifattoriale. Il cromosoma



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

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. 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. Basi genetiche ed epigenetiche dei tumori. Mutageni chimici e fisici. I test di mutagenesi. Biomonitoraggio di popolazioni umane. Valutazione del rischio genotossico nell'ambiente e nei luoghi di lavoro.

### Bibliografia e materiale didattico

Testi base:

1) FONDAMENTI di GENETICA MEDICA. Autori: Tobias, Connor, Ferguson-Smith

Casa editrice: Pearson

2) Genomica e mutagenesi ambientale. A cura di LUCIA MIGLIORE. Casa editrice Zanichelli.

### Indicazioni per non frequentanti

Le frequenze al corso è obbligatoria

### Modalità d'esame

Esame scritto ed orale

*Ultimo aggiornamento 28/02/2018 12:05*