

CORSO INTEGRATO IN GENETICA UMANA E MEDICA					
Moduli:	Genetica Medica MED/03	CFU: 7 - Anno I - Semestre II			
	Biologia Applicata BIO/13				
	Attività Formative Professionalizzanti				
Insegnamento del Corso di Studio in Medicina e Chirurgia - LM a Ciclo Unico - A.A. 2023/2024					
Titolo insegnamento in inglese: <i>Human and Medical Genetics</i>					
Coordinatore C.I.: <i>Franco Brunella</i>		081-19230607	email: brunella.franco@unina.it		
Segreteria:		081-2532963	email: didatticadismet@unina.it		
Insegnamenti propedeutici previsti: Biologia Cellulare e Molecolare					
ELENCO CORPO DOCENTI DEL C.I.					
Cognome Nome	qualifica	disciplina	tel.	orario ric. e sede	E-mail
Ballabio Andrea	PO	Genetica Medica	081-19230607	Ed.11 piano terra	andrea.ballabio@unina.it
Franco Brunella	PO	Genetica Medica	081-19230607	Vedi sito web docenti Ed.11 piano terra	brunella.franco@unina.it
Iolascon Achille	PO	Genetica Medica	081-3737897	Vedi sito web docenti	achille.iolascon@unina.it
De Vita Gabriella	PO	Genetica Medica	081-7463240	Previo Contatto Email	brunella.franco@unina.it
Galiotta Luis Juan Vicente	PA	Genetica Medica	081-19230693	Previo Contatto Telefonico e/o email	luisjuanvincente.galiotta@unina.it
Napolitano Gennaro	PA	Genetica Medica	081-19230621	Vedi sito web docenti	gennaro.napolitano2@unina.it
Pastore Nunzia	PA	Genetica Medica	081-19230629	Vedi sito web docenti	nunzia.pastore@unina.it
Surace Enrico Maria	PA	Genetica Medica	081-7463771	Vedi sito web docenti Ed.11 piano terra	enricomaria.surace@unina.it
Russo Roberta	RTD-B	Genetica Medica	081-3737736	Vedi sito web docenti	roberta.russo@unina.it
Pinelli Michele	RTD-B	Genetica Medica	081-3737898	Previo Contatto Email	michele.pinelli@unina.it
Carotenuto Pietro	RTD-A	Genetica Medica	081-19230656	Vedi sito web docenti	pietro.carotenuto@unina.it
Di Malta Chiara	RTD-A	Genetica Medica	081-19230678	Vedi sito web docenti	chiara.dimalta@unina.it
Izzo Antonella	RTD-A	Biologia Applicata	081-7463237	Previo Contatto Telefonico	antonella.izzo@unina.it
Trapani Ivana	RTD-A	Genetica Medica	081-19230630	Vedi sito web docenti	ivana.trapani@unina.it
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI					
Conoscenza e capacità di comprensione					
Il percorso formativo del corso di Genetica Umana e Medica intende fornire agli studenti le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per analizzare ed affrontare le diverse fasi di inquadramento diagnostico e management delle malattie genetiche incluse quelle della medicina di genere. Inoltre agli studenti verranno fornite informazioni sui più recenti avanzamenti in campo diagnostico e terapeutico.					
Conoscenza e capacità di comprensione applicate					
Il percorso formativo è orientato a trasmettere le capacità operative necessarie ad applicare concretamente le conoscenze acquisite. Alla fine del corso lo studente sarà in grado di inquadrare il paziente con malattia genetica e di gestire in maniera indipendente le fasi di inquadramento diagnostico e di interazione con il genetista medico dalla consulenza genetica alle eventuali implicazioni terapeutiche.					
Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi					
• Autonomia di giudizio: Lo studente deve essere in grado di inquadrare il paziente con malattia genetica e di analizzare in autonomia gli steps necessari per l'inquadramento diagnostico ed il management del paziente interfacciandosi quando necessario con il genetista medico e gli altri professionisti del settore.					
• Abilità comunicative: Lo studente viene stimolato sia a familiarizzare con i termini specifici della genetica medica per consentire una più fluida comunicazione con gli specialisti di settore sia a imparare a saper gestire e trasmettere le informazioni in maniera semplice al paziente ed alla sua famiglia					
• Capacità di apprendimento: Lo studente, partendo dalle conoscenze acquisite, deve essere in grado di aggiornarsi e/o ampliare le proprie conoscenze attingendo in maniera autonoma a testi, articoli					
PROGRAMMA					

1. La trasmissione mendeliana dei caratteri ereditari. Alleli e loci. Dominanza e recessività. Omozigosi ed eterozigosi. Analisi degli alberi genealogici. Fattori che influenzano l'espressione dei geni. Penetranza ed espressività variabili. Calcolo del rischio. CFU 1
2. La trasmissione mitocondriale. Anticipazione ed imprinting nelle malattie genetiche. CFU 0.4
3. Mutazioni L'aploinsufficienza. I polimorfismi del DNA. CFU 0.5
4. Aneuploidie autosomiche ed eterocromosomiche. Aberrazioni cromosomiche. Le sindromi da geni contigui. CFU 0.5
5. Malattie multifattoriali e eredità poligenica. La genetica quantitativa. Epistasi. CFU 0.4
6. La regolazione dell'espressione genica. Epigenetica e inattivazione cromosoma X. CFU 0.4
7. Malformazioni, sviluppo in condizioni fisiologiche e patologiche. Modelli animali. CFU 0.4
8. Ciclo cellulare. I tumori come malattia genetica. Sindromi tumorali familiari. Perdita di eterozigotità. miRNA e cancro CFU 0.5
9. Hardy-Weinberg. Selezione, deriva genetica, effetto founder e vantaggio dell'eterozigote. Darwinismo CFU 0.5
10. Ricombinazione genetica. Mappe genetiche ed analisi del linkage La genomica ed il progetto genoma. NGS. Strumenti diagnostici in genetica medica. CFU 0.5
11. La consulenza genetica i test genetici e la diagnosi prenatale. CFU 0.412. La terapia genica e la terapia cellulare. Farmacogenomica e farmacogenetica. La medicina di precisione CFU 0.5

CONTENTS

1. Mendelian transmission. Alleles and loci. Dominance and recessivity. Homozygosity and heterozygosity. Analysis of family trees. Factors affecting gene expression. Penetrance and variable expressivity. Genetic risk for Mendelian traits. CFU 1
2. Mitochondrial transmission. Anticipation and imprinting in genetic diseases. CFU 0.4
3. Mutations. Haploinsufficiency. DNA polymorphism. CFU 0.5
4. Chromosomal aberrations. Contiguous gene syndromes. CFU 0.5
5. Multifactorial diseases and Polygenic inheritance. Quantitative genetics. Epistasis. CFU 0.4
6. Regulation of gene expression. Epigenetic inactivation of the X chromosome. CFU 0.4
7. Developmental genetics in physiological and pathological conditions. Malformations. Animal models. CFU 0.4
8. Cell cycle. Cancers genetics. Familial tumours. Loss of heterozygosity. miRNA in cancer genetics. CFU 0.5
9. Hardy-Weinberg. Population genetics: selection, drift, founder effect and heterozygote advantage. Darwinism. CFU 0.5
10. Genetic recombination. Maps and genetic linkage analysis. Human genome project Disease gene identification. Functional genomics. NGS. Diagnostic tools in medical genetics. CFU 0.5
- 11 Genetic counselling, genetic tests and prenatal diagnosis. CFU 0.4
12. Gene and cell therapy. Pharmacogenetics and pharmacogenomics. Precision Medicine CFU 0.5

MATERIALE DIDATTICO

Testi consigliati (ultime edizioni disponibili)
 Thompson-Thompson - Genetica in Medicina - Idelson
 Strachan & read, Genetica Molecolare Umana, UTET
 Neri - Genetica Umana e Medica – Masson

MODALITA' DI ESAME

L'esame si articola in una prova:

scritta e orale	X
solo scritta	
solo orale	
Altro, specificare	
a risposta multipla	X
a risposta libera	
Esercizi numerici	X

CALENDARIO DELL'ATTIVITA' DIDATTICA DEL C.I. Genetica Umana e Medica

Le attività didattiche saranno suddivise in due canali **Canale A**; **Canale B** secondo gli orari indicati. Per le Aule riferirsi al Prospetto Aule pubblicato in Guida.

settimana	Giorno/ora canale A	Docente canale A	Giorno/ora canale B	Docente Canale B	argomento della lezione
1 ^a settimana: dal 4 al 8 marzo 2024	nessuna lezione				
2 ^a settimana: dal 11 al 15 Marzo 2024	14 Marzo/8.30-10.30	FRANCO	14 Marzo/8.30-10.30	SURACE	Darwin e teorie evoluzionistiche
	15 Marzo/8.30-10.30	NAPOLITANO	15 Marzo/8.30-10.30	DE VITA	Importanza della genetica in medicina. Il concetto di medicina genomica. Le leggi di Mendel, Alberi genealogici
3 ^a settimana: dal 18 al 22 Marzo 2024	21 Marzo/8.30-10.30	NAPOLITANO	21 Marzo/8.30-10.30	SURACE	Genetica di popolazione, l'equilibrio di Hardy-Weinberg
	22 Marzo/8.30-10.30	NAPOLITANO	22 Marzo/8.30-10.30	DE VITA	Le mutazioni: meccanismi, effetti e nomenclatura internazionale.
4 ^a settimana: dal 25 marzo al 5 aprile 2024	25 Marzo/8.30-10.30	FRANCO	25 Marzo/8.30-10.30	DE VITA	Eccezioni alle leggi di Mendel (penetranza incompleta, espressività variabile, mosaicismo, eterogeneità). Malattie Autosomiche Dominanti. Acondroplasia, Neurofibromatosi, sindrome di Marfan.
	3 Aprile/8.30-10.30	FRANCO	3 Aprile/8.30-10.30	IOLASCON	Malattie Autosomiche Recessive, Fibrosi cistica, emoglobinopatie e talassemie.
	3 Aprile/12.40-13.40	FRANCO	3 Aprile/12.40-13.40	PINELLI	ATTIVITA' FORMATIVE PROFESSIONALIZZANTI. Dismorfismi e visita genetica
	4 Aprile/8.30-10.30	FRANCO	4 Aprile/8.30-10.30	PINELLI	Malattie X-linked (dominanti, recessive Duchenne/Becker, Emofilia). Inattivazione del cromosoma X ed implicazioni per le malattie genetiche
	4 Aprile/12.40-13.40	FRANCO	4 Aprile/12.40-13.40	PINELLI	ATTIVITA' FORMATIVE PROFESSIONALIZZANTI.
5 ^a settimana: da 8 al 12 Aprile 2024	10 Aprile 8.30-10.30	RUSSO	10 Aprile 8.30-10.30	GALIETTA	Approcci diagnostici per le malattie genetiche (PCR, Southern, RFLP, NGS e sue applicazioni). La biopsia liquida
	11 Aprile 8.30-10.30	GALIETTA	11 Aprile 8.30-10.30	PINELLI	Test genetici e calcolo del rischio

	12 Aprile 11.40-13.40	IOLASCON	12 Aprile 11.40-13.40	PINELLI	ATTIVITA' FORMATIVE PROFESSIONALIZZANTI
6^ settimana: dal 15 al 19 Aprile 2024	17 Aprile 8.30-10.30	NAPOLITANO	17 Aprile 8.30-10.30	GALIETTA	Malattie Imprinting. Malattie Mitocondriali
	18 Aprile 8.30-10.30	FRANCO	18 Aprile 8.30-10.30	NAPOLITANO	Malattie da triplette. miRNA e malattie genetiche. Utilizzo di banche dati
	19 Aprile 11.40-13.40	IOLASCON	19 Aprile 11.40-13.40	PINELLI	ATTIVITA' FORMATIVE PROFESSIONALIZZANTI
7^ settimana: dal 22 al 24 Aprile 2024	24 Aprile 10.40-13.40	FRANCO	24 Aprile 10.40-13.40	GALIETTA	Prioritizzazione nell'utilizzo delle tecniche diagnostiche. Le Malformazioni e le malattie dello sviluppo Modelli animali e loro utilizzo in genetica medica
8^ settimana: dal 29 Aprile al 3 Maggio 2024	29 Aprile 8.30-10.30	RUSSO	29 Aprile 8.30-10.30	IOLASCON	Consulenza genetica e diagnosi prenatale (NIPT)
	2 Maggio 11.40-13.40	BALLABIO	2 Maggio 11.40-13.40	GALIETTA	Malattie lisosomiali e malattie associate a perturbazione dei processi autofagici
	3 Maggio 8.30-10.30	FRANCO	3 Maggio 8.30-10.30	PINELLI	ATTIVITA' FORMATIVE PROFESSIONALIZZANTI
9^ settimana: dal 6 al 10 Maggio 2024	8 Maggio 8.30-10.30	GALIETTA	8 Maggio 8.30-10.30	IOLASCON	Studi di GWAS. Le malattie multifattoriali. L'esempio del diabete
	9 Maggio 8.30-10.30	NAPOLITANO	9 Maggio 8.30-10.30	PINELLI	La Genetica del cancro, sindromi tumorali familiari e predisposizione familiare al cancro
	9 Maggio 12.40-13.40	SURACE	9 Maggio 12.40-13.40	GALIETTA	L'influenza dell'epigenetica in genetica medica
10^ settimana: dal 13 al 17 Maggio 2024	15 Maggio 9.30-10.30	IZZO	15 Maggio 11.40-12.40	IZZO	Citogenetica definizione, caratteristiche cromosomi
	15 Maggio 10.30-12.30	FRANCO	15 Maggio 8.30-10.30	PINELLI	ATTIVITA' FORMATIVE PROFESSIONALIZZANTI
	16 Maggio 8.30-10.30	IZZO	16 Maggio 10.40-12.40	IZZO	Preparazione cromosomi, Bandeggio, colorazioni, Risoluzione cromosomi.
	17 Maggio 8.30-10.30	IZZO	17 Maggio 10.40-12.40	IZZO	Anomalie numeriche e strutturali, cause e meccanismi.
	21 Maggio 10.40-12.40	IZZO	21 Maggio 8.30-10.30	IZZO	Diagnosi prenatale, Metodiche, Complicanze in diagnosi prenatale.
	22 Maggio 8.30-10.30	IZZO	22 maggio 10.40-12.40	IZZO	Diagnosi postnatale, Disordini genetici – Sindromi da microdelezione/microduplicazione.

11^a settimana: dal 20 al 24 Maggio 2024	23 Maggio 8.30-10.30	IZZO	23 maggio 10.40-12.40	IZZO	Citogenetica molecolare, FISH, Sonde WCP, Telomeriche, CEP, M-FISH/SKY, Multicolor Banding.
	24 Maggio 8.30-10.30	IZZO	24 maggio 10.40-12.40	IZZO	CGH, CGH-Array. Consulenza genetica. Casi clinici e loro risoluzione.
	24 Maggio 12.40-13.40	FRANCO	24 Maggio 12.40-13.40	PINELLI	ATTIVITA' FORMATIVE PROFESSIONALIZZANTI
12^a settimana: dal 27 al 31 Maggio 2024	29 Maggio 8.30-10.30	GALIETTA	29 Maggio 8.30-10.30	PASTORE	Malattie del citoscheletro del golgi e dei ribosomi
	30 maggio 8.30-10.30	PASTORE	30 maggio 8.30-10.30	RUSSO	Principi di farmacogenetica e farmacogenomica
	31 maggio 8.30-10.30	SURACE	31 maggio 8.30-10.30	TRAPANI	Approcci terapeutici alle malattie genetiche