

Genetica Medica (4 CFU) - Prof: Anna Savoia – [asavoia@units.it](mailto:asavoia@units.it)

Programma:

Divisione cellulare: mitosi e meiosi. Leggi di Mendel: I e II legge.

Modelli di ereditarietà dei caratteri monofattoriali: autosomico dominante e recessivo, X-linked, mitocondriale. Esempi di malattie

I cromosomi umani: citogenetica, anomalie cromosomiche, malattie cromosomiche

Struttura del gene. Mutazioni e polimorfismi. Esempi di polimorfismi e applicazioni.

Mutazioni sinonime, missense e nonsense, delezioni e inserzioni, mutazioni di splicing

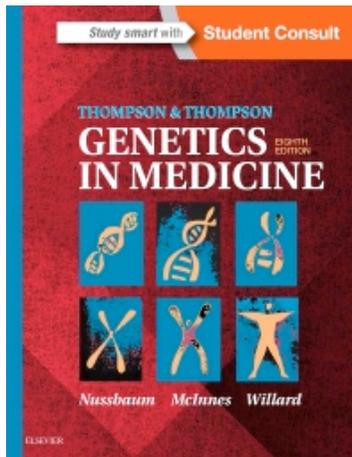
Legge di Hardy Weinberg: frequenze alleliche e frequenze genotipiche

Ereditarietà atipica. Genetica dei tumori: oncogeni e geni oncosoppressori, perdita di eterozigotità

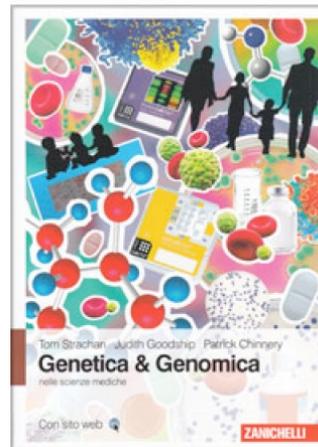
Strategie per l'identificazione dei geni che causano malattie

Malattie multifattoriali e studi di associazione

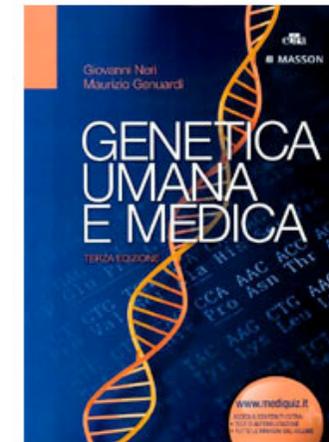
# Testi consigliati



**Genetics in  
Medicine, 8th  
Edition**  
Thompson &  
Thompson  
Release Date:  
10 Jul 2015



**GENETICA &  
GENOMICA**  
Tom Strachan  
Judith Goodship  
Patrik Chinnery  
Zanichelli, 2016



**Genetica umana e  
medica. Neri -  
Genuardi , Editore:  
Edra - Masson ,  
Edizione: III 2/2014**

Per materiale didattico: <http://moodle2.units.it>

**786ME-2 – Genetica medica 2017**

**Password: savoia2017**