



# MANUALE DI GENETICA

*PER LE PROFESSIONI SANITARIE*

Marco Tanini



ELFORM E-LEARNING SRL EDITORE

MANUALI PER LE PROFESSIONI SANITARIE

AREA BIO-MEDICA

Collana diretta da Marco Tanini e Simona Leone

Marco Tanini

# **MANUALE DI GENETICA**

## **PER LE PROFESSIONI SANITARIE**



Elform e-learning editore

**[www.elform.it](http://www.elform.it)**

ISBN 978-88-909408-0-4

© Elform e-learning S.R.L.

Via Calatafimi n. 58 – Latina

Prima Edizione

Latina 2022

**Marco Tanini** è docente di Genetica presso la Scuola di Scienze della Salute Umana Università degli Studi di Firenze, direttore didattico di Elform E-learning.

È attualmente referente clinico organizzativo per la UsI Toscana Centro dei percorsi donazione annessi fetali, latte umano e terapie cellulari. Ricopre presso la USL Toscana Centro l'incarico di funzione di responsabile del settore revisione liste operatorie.

Revisore per riviste scientifiche internazionali è membro di comitati scientifici e board editoriali.

Autore di oltre 150 pubblicazioni scientifiche.

## Introduzione

La genetica è una branca della biologia, così chiamata da W. Bateson nel 1906, che studia le basi morfologiche e chimiche della trasmissione dei caratteri ereditari degli esseri viventi.

Lo studio della genetica comprende l'analisi del FENOTIPO di un organismo che è quello che appare, la sua morfologia, fisiologia, il suo comportamento.

Il GENOTIPO di un organismo rappresenta la sua costituzione genetica.

Le relazioni tra GENOTIPO e FENOTIPO non sono fisse, perché il FENOTIPO è il risultato di complesse interazioni tra i geni e tra i geni e l'ambiente esterno. L'epigenetica è lo studio delle interazioni tra ambiente e geni.

Lo studio della genetica è nato per spiegare quale meccanismo fosse alla base di patologie che sembravano avere segni e sintomi ricorrenti. Nel 1866 il medico John Langdon Down, fece un'ampia descrizione di soggetti che presentavano tratti comuni, come ad esempio il taglio degli occhi simile alle popolazioni mongoliche. Data la ricorrenza di nascite con neonati che presentavano simili caratteristiche, si giunse a definire il fenotipo sindromico e fu associato al suo nome. Solo nel 1958 ne fu identificata la causa genetica in una trisomia del cromosoma 21.

Oggi la genetica trova ampia applicazione. Molte patologie hanno alla base una predisposizione genetica che talvolta è possibile indagare con analisi mirate.

La genetica classica o formale è l'area che è alla base dello studio della genetica. Si basa sull'osservazione compiuta in anni dell'applicazione delle leggi mendeliane ai fenomeni monogenici.

La genetica clinica o genetica medica si occupa di applicare le conoscenze della genetica alle singole patologie. È intuitivo il legame con tutte quelle malattie che hanno una trasmissione genetica o un'origine genetica, oggi è tuttavia possibile personalizzare i trattamenti in base alla predisposizione che un individuo può presentare verso una determinata malattia. Nelle sindromi eredofamiliari è compito del genetista clinico individuare le persone con rischio aumentato e verificare la disponibilità di test per la verifica della loro condizione. La farmacogenetica si occupa di studiare come i farmaci possano avere effetti diversi a seconda delle caratteristiche genetiche di un individuo.

La genetica molecolare è il punto di incontro tra la biologia molecolare e la genetica. Si occupa della messa a punto ed esecuzione di test genetico-molecolari pre- e post-natali per l'identificazione della causa molecolare di patologie a fini: assistenziali prenatali, di ricerca e per la definizione di correlazione genotipo/fenotipo.

Numerosi sono gli ambiti in cui può essere utile la genetica:

- Preconcezionale;
- Prenatale;
- Forense (violenza sessuale, paternità, identificazione di cadaveri nelle catastrofi);
- Predittiva;
- Farmacogenetica (interferenza genetica sui farmaci);
- Terapia genica;
- Clinica;
- Citogenetica oncologica.

Con il progredire della genetica molecolare sempre più patologie troveranno una risposta nella delicata interazione tra geni e ambiente, è pertanto fondamentale che le basi scientifiche di questa disciplina entrino a far parte del bagaglio culturale di ogni professionista sanitario.

## **Bibliografia**

Dalle Donne I., *Citologia ed istologia*, EdiSES, Napoli, 2019

Genuardi M., Neri G., *Genetica umana e medica*, Edizioni Edra, Milano, 2007

Maccarrone M., *Fondamenti di biochimica umana*, Zanichelli, Bologna, 2021

# OFFERTA FORMATIVA DI ELFORM

*per le professioni sanitarie*



## MASTER IN BIOETICA

<https://www.elform.it/corso/master-in-bioetica/>



## MASTER IN GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO

<https://www.elform.it/corso/master-in-gestione-del-rischio-clinico/>



## MASTER IN GENOMICA, GENETICA PREDITTIVA E FORENSE

<https://www.elform.it/corso/master-in-genomica-genetica-predittiva-e-forense/>



## MASTER IN OSTETRICIA FORENSE

<https://www.elform.it/corso/master-in-ostetricia-forense/>



## MASTER IN MEDICINA FORENSE

<https://www.elform.it/corso/master-in-medicina-forense/>



## MASTER IN INFERMIERISTICA FORENSE

<https://www.elform.it/corso/master-in-infermieristica-forense/>



## MASTER IN TRIAGE E MEDICINA DELLE CATASTROFI

<https://www.elform.it/corso/master-in-triage-e-medicina-delle-catastrofi/>



## MASTER IN PSICOSESSUOLOGIA

<https://www.elform.it/corso/master-in-psicosessuologia/>