

**GENETICA MEDICA**  
**corso integrato di *Diagnostica Molecolare I***

<b>Codice Disciplina : BT026</b> <b>Codice Corso integrato : BT025</b>	<b>Settore: MED/03</b>	<b>N° CFU: 2</b>
<b>Docente:</b> <b>Giordano Mara</b>	<b>Ore : 16</b>	<b>Corso di Laurea :</b> Biotechnologie Mediche <b>Anno : I</b> <b>Semestre : II</b>

### **Obiettivo del modulo**

Il modulo ha come obiettivo che gli studenti:

- 1) comprendano le problematiche alla base della diagnostica di malattie genetiche;
- 2) conoscano le metodologie innovative utilizzate nella diagnostica molecolare di malattie genetiche;
- 3) sappiano valutare criticamente i risultati forniti da un test di diagnostica molecolare.

### **Conoscenze ed abilità attese**

Lo studente per la comprensione dei contenuti del corso deve avere una buona conoscenza delle basi ereditarie delle malattie genetiche e delle principali nozioni di Biologia Molecolare.

### **Programma del corso**

Diagnostica delle patologie legate ad aberrazioni cromosomiche. Nuove metodologie di citogenetica molecolare (Comparative Genome Hybridization). Diagnostica delle malattie monogeniche mediante l'impiego di metodiche volte all'identificazione di mutazioni puntiformi(es. ASO, OLA, ARMS, reverse Dot Blot) i) test genetici di primo livello per mutazioni note ii) Metodiche impiegate nei test genetici di secondo livello (es.DHPLC e sequenziamento). iii)Metodiche impiegate nei test di terzo livello (es.MLPA). Interpretazione di risultati di test genetici.

### **Esercitazioni**

Ricerca nei database di sequenze genomiche. Lettura di articoli scientifici.

### **Attività a scelta dello studente**

Ricerca bibliografica guidata.

### **Supporti alla didattica in uso alla docenza**

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula

### **Strumenti didattici**

Presentazioni in formato MS-Power Point e siti internet didattici.

### **Materiali di consumo previsti**

Agli studenti verrà consegnato il file contenete tutte le immagini proiettate.

**Eventuale bibliografia**

La bibliografia sarà di volta in volta aggiornata e ricercata da ogni studente tramite Medline

**Verifica dell'apprendimento**

Esame scritto a domande aperte sui contenuti del corso.