

GENETICA MEDICA
corso integrato di *Diagnostica Molecolare I*

Codice Disciplina : BT026 Codice Corso integrato : BT025	Settore: MED/03	N° CFU: 2
Docente: Giordano Mara	Ore : 12	Corso di Laurea : Biotechnologie Mediche Anno : I Semestre : II

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.