

GENETICA MEDICA

corso integrato di Metodologia infermieristica applicata alla medicina specialistica

Codice Disciplina : M0513 Codice Corso integrato : M0499	Settore : MED/03	N° CFU: 1.50
Docente: D'Alfonso Sandra	Ore : 20	Corso di Laurea : Infermieristica Pediatrica Anno : II Semestre : II

Obiettivo del modulo

Il modulo ha come obiettivo che gli studenti conoscano quali sono:

- ✓ le cause e i rischi di ricorrenza di anomalie cromosomiche
- ✓ le cause e i rischi di ricorrenza di malattie genetiche monofattoriali
- ✓ le cause e i rischi di ricorrenza di malattie genetiche multifattoriali
- ✓ le possibilità e i limiti dei test genetici.

Conoscenze ed abilità attese

Superamento dell'esame del corso integrato di "Scienze Biomediche".

Programma del corso

- a) Cariotipo normale.
- b) Metodi di analisi del cariotipo.
- c) Anomalie cromosomiche di numero e di struttura.
- d) Sindrome di Down.
- e) Sindrome di Turner.
- f) Mosaicismo.
- g) Ritardo mentale da microdelezioni cromosomiche.
- h) Caratteri monofattoriali autosomici e legati all'X.
- i) Metodi di analisi delle mutazioni puntiformi.
- j) Esempi di malattie monofattoriali: fenilchetonuria; talassemia; fibrosi cistica; acondroplasia; distrofia di Duchenne; favismo; emofilia; ritardo mentale da X fragile.
- k) Caratteri multifattoriali quantitativi: peso, statura.
- l) Caratteri multifattoriali con effetto soglia.
- m) Esempi di malattie multifattoriali: labbro leporino; diabete giovanile; celiachia.

Esercitazioni

non previste

Attività a scelta dello studente

non previste

Supporti alla didattica in uso alla docenza

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula.
Lavagna luminosa.

Strumenti didattici

Presentazioni in formato MS-Power Point.

Materiali di consumo previsti

Copia su supporto informatico di tutte le diapositive proiettate

Eventuale bibliografia

Iolascon e coll. : Genetica Medica. Lineamenti. Ed. Idelson-Gnocchi, 2005

Verifica dell'apprendimento

L'apprendimento verrà verificato tramite esame scritto con domande aperte e/o a scelta multipla.
Interrogazione orale solo a chi lo richieda e nei casi incerti.