

**GENETICA MEDICA**  
**corso integrato di Metodologia infermieristica applicata alla medicina specialistica**

<b>Codice Disciplina : M0513</b> <b>Codice Corso integrato : M0499</b>	<b>Settore : MED/03</b>	<b>N° CFU: 1.50</b>
<b>Docente:</b> <b>D'Alfonso Sandra</b>	<b>Ore : 20</b>	<b>Corso di Laurea :</b> 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.