

GENETICA MEDICA
corso integrato di Basi molecolari della vita

Codice Disciplina : MS0038 Codice Corso integrato : MS0122	Settore : MED/03	N° CFU: 1
Docente: Momigliano Patricia	Ore : 15	Corso di Laurea : Infermieristica pediatrica Anno : I Semestre : I

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

Conoscenza di base della genetica formale (leggi di Mendel) e molecolare (struttura del gene e del genoma umano e sintesi delle macromolecole).

Programma del corso

Cariotipo normale
Metodi di analisi del cariotipo
Anomalie cromosomiche di numero e di struttura (Sindrome di Down, Sindrome di Turner)
Sindromi da microdelezioni cromosomiche
Caratteri monofattoriali autosomici e legati all'X
Metodi di analisi delle mutazioni puntiformi
Esempi di malattie monofattoriali: fenilchetonuria; talassemia; fibrosi cistica; acondroplasia; distrofia di Duchenne; favismo; emofilia; ritardo mentale da X fragile
Caratteri multifattoriali quantitativi: peso, statura,
Caratteri multifattoriali con effetto soglia.
Esempi di malattie multifattoriali: labbro leporino; diabete giovanile; celiachia

Esercitazioni

Ricerca su banche dati delle malattie genetiche
Risoluzione di problemi

Attività a scelta dello studente

--

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
Esercitazione al computer

Materiali di consumo previsti

Copia su supporto informatico di tutte le diapositive proiettate

Eventuale bibliografia

Testo consigliato : Iolascon e coll: Genetica Medica. Lineamenti. ed Idelson-Gnocchi, 2005
Per approfondimenti: Read e Donovan: Genetica Clinica. ed. Zanichelli, 2007

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