

## 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>Momigliano Patricia</b>	<b>Ore : 20</b>	<b>Corso di Laurea :</b> Infermieristica Pediatrica <b>Anno : II</b> <b>Semestre : II</b>

### 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

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

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.  
Esercitazione al computer.

### **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  
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.