

**GENETICA MEDICA**  
**insegnamento di *Basi molecolari della vita***

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

Non previste

### 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