

GENETICA MEDICA

insegnamento di *Infermieristica clinica in area pediatrica generale e specialistica*

Codice Disciplina : MS0421 Codice Corso integrato : MS0276	Settore : MED/03	N° CFU: 1
Docente: Momigliano Patricia	Ore : 15	Corso di Laurea : Infermieristica Pediatrica Anno : II 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

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

Programma del corso

Cariotipo normale
Metodi di analisi del cariotipo
Anomalie cromosomiche di numero e di struttura
Sindrome di Down
Sindrome di Turner
Mosaicismo
Ritardo mentale 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

Non previste.

Attività a scelta dello studente

Non previste.

Supporti alla didattica in uso alla docenza

PC e videoproiettore, lavagna luminosa per lezioni frontali.

Strumenti didattici

Presentazione in Power-point di diapositive.

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

Esame scritto con domande a scelta multipla.