

**ELEMENTI DI GENETICA MEDICA**  
**corso integrato di Assistenza specialistica in medicina**

<b>Codice Disciplina : M0998</b> <b>Codice Corso integrato : M0986</b>	<b>Settore : MED/03</b>	<b>N° CFU: 1.50</b>
<b>Docente:</b> <b>D'Alfonso Sandra</b>	<b>Ore : 10</b>	<b>Corso di Laurea :</b> Scienze infermieristiche ed ostetriche Anno : I 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 pre e postnatali.

#### Conoscenze ed abilità attese

Conoscenze generali delle basi molecolari e delle modalità di trasmissione delle malattie genetiche nell'uomo acquisite durante il corso di laurea di primo livello.

#### Programma del corso

- **Malattie genetiche** : verranno presi in considerazione casi clinici esemplificativi delle diverse categorie di malattie genetiche (malattie da aberrazioni cromosomiche, malattie monofattoriali, malattie multifattoriali). Per ciascun caso verranno approfonditi e discussi i seguenti aspetti:
  - ✓ Basi molecolari della malattia
  - ✓ Rischio di ricorrenza della malattia
  - ✓ Test genetici disponibili
  - ✓ Consulenza genetica
- **Farmacogenetica**

#### Esercitazioni

Il corso non prevede esercitazioni. Tuttavia, durante le lezioni frontali, verranno proposti e risolti con gli studenti alcuni problemi o quesiti

#### Attività a scelta dello studente

non previste

#### Supporti alla didattica in uso alla docenza

Videoproiettore e computer con collegamento internet in 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

Testi consigliati:

Iolascon e coll. Genetica Medica. Lineamenti. Ed. Idelson-Gnocchi, 2005

Dallapiccola, Novelli. Genetica Medica essenziale. Ed. Il Minotauro, 2006

### 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.