

COURSE SYLLABUS

Genetica Medica

1819-4-H4101D262-H4101D077M

Obiettivi

Lo scopo del modulo consiste nel far comprendere allo studente il ruolo dei test genetici nella diagnostica attuale e le corrette indicazioni alla prescrizione dei test genetici

Contenuti sintetici

Principali tecniche di diagnostica in citogenetica, citogenetica molecolare e genetica molecolare

Programma esteso

Utilizzo di tecnologie per l'individuazione di patologie geniche ed applicazioni diagnostiche:

1) citogenetica: tecniche di preparazione di cariotipi convenzionali 2) biologia molecolare: PCR ed elettroforesi su gel; Digestione con enzimi di restrizione (RFLP), Amplificazione allele-specifica (ARMS), Ibridazione con oligonucleotidi allele specifici, sequenziamento Sanger, MLPA. Sequenziamento di nuova generazione e applicazioni in diagnostica 3) citogenetica molecolare: CHG, array-CHG, SNPs array

Classificazione dei test genetici e utilità clinica. Indicazioni alla prescrizione test genetico a fini diagnostici, prognostici e di indirizzo terapeutico.

Prerequisiti

Modalità didattica

lezioni frontali

Materiale didattico

slides

Periodo di erogazione dell'insegnamento

primo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

scritto con risposte a scelta multipla ed eventuale orale

Orario di ricevimento

appuntamento su richiesta per mail
