



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Genetica Medica

2223-4-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 la diagnosi di patologie geniche ed applicazioni diagnostiche, applicazioni, vantaggi e limiti a confronto: citogenetica; citogenetica molecolare (FISH ed array CGH, SNP array); genetica molecolare (PCR, digital e real-time PCR, amplificazione allele-specifica, ibridazione con oligonucleotidi allele specifici, sequenziamento Sanger e NGS, MLPA)
- consulenza genetica
- test genetici: classificazione (diagnostici, presintomatici, predittivi, farmacogenomica); appropriatezza prescrittiva ed utilità clinica; test genetici per ricerca; aspetti etici e sociali dei test genetici; saper leggere e valutare le informazioni di un esito di un test genetico. Classificazione delle varianti genetiche
- Principali database genetici e genomici
- malattie genomiche e malattie complesse
- sindromi da predisposizione alle neoplasie
- la diagnosi genetica prenatale invasiva e non invasiva
- casi clinici e di laboratorio

Prerequisiti

Quelli previsti dal regolamento didattico del CdS

Modalità didattica

Gli insegnamenti verranno erogati in modalità "in presenza", salvo successive diverse disposizioni ministeriali legate all'emergenza pandemica

Materiale didattico

Testi di riferimento: Tom Strachan, Andrew Read: Genetica molecolare umana
diapositive
linee guida e materiale di letteratura fornito dal docente

Periodo di erogazione dell'insegnamento

primo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Scritto con 30 domande a scelta multipla , in relazione ai temi trattati durante il corso, ed esame orale

Orario di ricevimento

appuntamento su richiesta per mail

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE
