UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Medical Genetics

2324-4-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

Lezioni frontali

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

V.Syllabus di Medicina di Laboratorio

Orario di ricevimento

Appuntamento su richiesta per mail

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE