UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

# SYLLABUS DEL CORSO

# Genetics

**2425-6-H4102D039-H4102D173M**

## Obiettivi

Acquisire conoscenze sui seguenti argomenti:
? Principali tecniche diagnostiche genetiche.
? Ruolo della consulenza genetica prenatale e dello screening prenatale.
? I dismorfismi facciali più comuni e le condizioni genetiche pediatriche.
? Ruolo della genetica nella diagnosi e nel trattamento dei tumori pediatrici.

## Contenuti sintetici

Lo studente acquisirà conoscenze di base sulle malattie genetiche, sulla predisposizione genetica ai tumori pediatrici e sull'uso della genetica molecolare per la medicina di precisione.

## Programma esteso

Il corso fornirà agli studenti concetti di base sulle principali tecniche di indagine genetica utilizzate sia nel contesto della diagnosi prenatale sia per indagare una sospetta condizione genetica durante l'infanzia. Verranno mostrati esempi di analisi NGS (Next Generation Sequencing). Lo studente acquisirà conoscenze sulle condizioni genetiche più frequenti che possono colpire il feto e il bambino, sottolineando l'importanza della consulenza genetica prenatale, il ruolo della dismorfologia nell'approccio diagnostico dei disturbi genetici e l'importanza dell'approccio multidisciplinare nel follow-up delle sindromi genetiche. Il corso fornirà conoscenze sulla genetica dei tumori pediatrici, con un focus sulla leucemia linfoblastica acuta pediatrica come modello per la dissezione genetica degli eventi patogenetici, dalla predisposizione genetica all'origine prenatale e la dissezione degli eventi somatici alla diagnosi clinica, al fine di fornire una stratificazione basata sul rischio.

## Prerequisiti

nessuno

## Modalità didattica

Le lezioni saranno tenute in inglese. L’attività didattica sarà svolta prevalentemente in modalità erogativa in presenza; è prevista la presentazione e discussione ragionata di alcuni casi clinici. Non sono previste attività didattiche a distanza.

## Materiale didattico

- Diapositive del docente e articoli
- Thompson and Thompson, ‘Genetics in Medicine’
- Strachan & Reid, ‘Human Molecular Genetics’

## Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre

## Modalità di verifica del profitto e valutazione

La verifica del profitto e la valutazione degli studenti del VT W&C è parte integrante dell'esame della traccia verticale Woman & Child, come descritto nel Syllabus complessivo.

## Orario di ricevimento

Su appuntamento via email.

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE