



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## COURSE SYLLABUS

### Medical Genetics

2425-6-H4102D083-H4102D181M

---

#### Obiettivi

- Acquisire conoscenze sulla raccolta della storia familiare di un paziente e sulla costruzione di un albero genealogico familiare
- Acquisire conoscenze sull'utilizzo dei database più comuni che si occupano di sindromi e malattie genetiche
- Prendere familiarità con alcune delle tecniche diagnostiche più comuni (cariotipo, array CGH, FISH)
- Prendere familiarità con il flusso di lavoro del sequenziamento di nuova generazione (NGS) (dalla preparazione dei campioni all'analisi).

#### Contenuti sintetici

Il tirocinio consentirà agli studenti di acquisire competenze nella raccolta della storia clinica di un paziente indirizzato per il sospetto di una malattia genetica, concentrandosi sull'importanza dell'albero genealogico familiare. Inoltre, lo studente avrà la possibilità di seguire la preparazione delle tecniche diagnostiche più comuni e di avere la possibilità di affrontare un'analisi di sequenziamento di nuova generazione.

#### Programma esteso

- Raccolta di una storia familiare e creazione di un albero genealogico di un paziente con sospetta condizione genetica
- Utilizzo di database comuni (OMIM, Orphanet, GeneReviews) per acquisire informazioni sulle sindromi genetiche
- Seguire la preparazione di alcune delle tecniche diagnostiche più comuni (cariotipo, array CGH, FISH)
- Seguire un esempio di analisi NGS

## **Prerequisiti**

Fondamenti di genetica molecolare e genetica medica

## **Modalità didattica**

- Seminari
- Apprendimento basato su problemi
- Attività di simulazione
- Esperienza in reparto e in laboratorio

## **Materiale didattico**

nessuno

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

primo semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

frequenza e esecuzione delle competenze pratiche nel corso delle attività

## **Orario di ricevimento**

contattare il docente all'indirizzo [maria.iascone@gmail.com](mailto:maria.iascone@gmail.com)

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

---