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'inidirizzo maria.iascone@gmail.com

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE