UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Medical Genetics

2425-4-H4101D262-H4101D077M

Obiettivi

Lo scopo del modulo consiste nel far comprendere allo studente il ruolo dei test genetici nella diagnostica attuale, le corrette indicazioni alla prescrizione dei test genetici e la corretta interpretazione dei risultati delle indagini genetiche/genomiche nel contesto clinico.

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

conoscenze acquisite duraante i corsi delle scienze di base

Modalità didattica

12 lezioni svolte in presenza, di cui 11 lezioni di didattica erogativa nella parte iniziale della lezione, nella parte finale didattica interattiva con casi clinici, esercizi e FAQs mirati alla rielaborazione clinico-pratica delle nozioni illustrate nella parte iniziale; 1 lezione dedicata alla didattica interattiva sull'interpretazione dei referti genetici.

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

Verranno valutate sie le nozioni acquisite, sia la capacità di ragionamento e di applicazione delle conoscenze sull'analisi di casi sulla base delle nozioni apprese.
vedi syllabus corso medicina di laboratorio

Orario di ricevimento

Appuntamento su richiesta per mail
gaia.roversi@unimib.it

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE