



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## COURSE SYLLABUS

### Medical Genetics

2526-4-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 durante 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 sia 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 QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

