



### GENETICA MEDICA E DIAGNOSTICA PRENATALE

<b>Anno immatricolazione</b>	2020/2021
<b>Anno offerta</b>	2021/2022
<b>Normativa</b>	DM270
<b>SSD</b>	MED/03 (GENETICA MEDICA)
<b>Dipartimento</b>	DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE
<b>Corso di studio</b>	TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO)
<b>Curriculum</b>	PERCORSO COMUNE
<b>Anno di corso</b>	2°
<b>Periodo didattico</b>	Primo Semestre (04/10/2021 - 21/01/2022)
<b>Crediti</b>	2
<b>Ore</b>	16 ore di attività frontale
<b>Lingua insegnamento</b>	Italiano
<b>Tipo esame</b>	SCRITTO
<b>Docente</b>	MINELLI ANTONELLA - 2 CFU
<b>Prerequisiti</b>	costituiscono un fondamento i contenuti relativi alla Biologia Applicata e alla Genetica Medica acquisiti nel 1° anno del percorso comune. Lo svolgimento del programma ne prevede un costante richiamo.
<b>Obiettivi formativi</b>	conoscere il panorama completo della Diagnostica Prenatale in relazione alle direttive ministeriali e alle condizioni di accesso; conoscere gli obiettivi, la modalità e i tempi di esecuzione dei test diagnostici e dei test di screening; conoscere applicazione, potenzialità e limiti dei test per lo studio dei cromosomi; conoscere le caratteristiche delle analisi molecolari nella diagnosi prenatale di malattia monogenica.
<b>Programma e contenuti</b>	? Introduzione al corso: la Genetica Medica e la Diagnostica Prenatale, test diagnostici e test di screening

? Condizioni di accesso alla diagnosi prenatale invasiva: rischio genetico a priori e rischio genetico aumentato rilevato nel corso della gravidanza

? Diagnostica non invasiva: le indagini ecografiche

? Diagnostica invasiva: villocentesi, amniocentesi

? Test di screening prenatale: test biochimici sul siero materno; screening prenatale non invasivo basato sul DNA o NIPT (Non Invasive Prenatal Testing)

? Cromosomi: ciclo cellulare in rapporto a mitosi e meiosi; cariotipo e suo allestimento, tecniche di bandeggio

? Tecniche di studio dei cromosomi e la diagnostica prenatale

? Il cariotipo convenzionale; potenzialità e problematiche, il mosaicismo, la disomia uniparentale.

? La citogenetica molecolare: FISH, array-CGH

? QF-PCR

? Analisi molecolare in patologie monogeniche e la diagnostica prenatale

? Diagnostica prenatale: diagnosi genetica preimpianto

**Metodi didattici**

Lezioni frontali

**Testi di riferimento**

Clementi M. Elementi di Genetica Medica, EdiSES Editore

**Modalità verifica apprendimento**

Esame scritto con quiz a scelta multipla

**Altre informazioni**

**Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile**

[\\$Ibl legenda sviluppo sostenibile](#)