



GENETICA MEDICA E DIAGNOSTICA PRENATALE

Anno immatricolazione	2020/2021
Anno offerta	2021/2022
Normativa	DM270
SSD	MED/03 (GENETICA MEDICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE
Corso di studio	TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO)
Curriculum	PERCORSO COMUNE
Anno di corso	2°
Periodo didattico	Primo Semestre (04/10/2021 - 21/01/2022)
Crediti	2
Ore	16 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	Italiano
Tipo esame	SCRITTO
Docente	MINELLI ANTONELLA - 2 CFU
Prerequisiti	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.
Obiettivi formativi	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.
Programma e contenuti	? 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](#)