



### 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](#)