



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2021/2022

GENETICA

Anno immatricolazione	2021/2022
Anno offerta	2021/2022
Normativa	DM270
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	1°
Periodo didattico	Primo Semestre (04/10/2021 - 21/01/2022)
Crediti	3
Lingua insegnamento	

L'insegnamento è suddiviso

509620 - **DIAGNOSTICA PRENATALE**

500195 - **GENETICA MEDICA**



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2021/2022

DIAGNOSTICA PRENATALE

Anno immatricolazione	2021/2022
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	1°
Periodo didattico	Primo Semestre (04/10/2021 - 21/01/2022)
Crediti	1
Ore	8 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	ITALIANO
Tipo esame	SCRITTO
Docente	MINELLI ANTONELLA (titolare) - 1 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 come lo zigote nei mammiferi avvia lo sviluppo e le prime fasi del differenziamento tissutale; conoscere il panorama completo della Diagnostica Prenatale in relazione alle direttive ministeriali e alle condizioni di accesso; conoscere gli obiettivi, i tempi e la modalità 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 nelle diverse applicazioni.
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
Caratteristiche delle prime fasi dello sviluppo dei mammiferi
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)
Tecniche di studio dei cromosomi e la diagnostica prenatale
Il cariotipo convenzionale; potenzialità e problematiche, il mosaicismo, la disomia uniparentale.
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 orale

Altre informazioni

Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile

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



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2021/2022

GENETICA MEDICA

Anno immatricolazione	2021/2022
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	1°
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 (titolare) - 2 CFU
Prerequisiti	Buona conoscenza della Biologia e della Genetica nei loro contenuti di base, in particolare riguardo alla natura chimica e fisica del materiale genetico e alla sua espressione. Lo svolgimento del programma ne prevede un costante richiamo.
Obiettivi formativi	Acquisire padronanza nell'uso dei termini genetici fondamentali e nei concetti ad essi associati. Conoscere il ruolo della Genetica Medica nella sua applicazione alla pratica clinica. Conoscere la classificazione delle malattie genetiche, i loro aspetti principali anche in relazione ai test genetici. Comprendere la modalità di trasmissione dei tratti mendeliani attraverso gli alberi genealogici, e, in base ai genotipi assegnati, prevederne il rischio di ricorrenza. Conoscere l'organizzazione del genoma umano e le variazioni a cui può andare incontro e i possibili collegamenti con i fenotipi.

<p>Programma e contenuti</p>	<p>ntroduzione al corso: il vocabolario della genetica Geni, genomi e variabilità genetica Malattie genetiche e loro classificazione Modalità di studio della trasmissione dei tratti mendeliani: gli alberi genealogici Esempi di malattie monogeniche Modelli di ereditarietà: dall'analisi degli alberi genealogici all'assegnazione dei genotipi al calcolo del rischio di ricorrenza. Architettura del genoma umano Variazioni genetiche umane Basi molecolari delle malattie</p>
<p>Metodi didattici</p>	<p>Lezioni frontali</p>
<p>Testi di riferimento</p>	<p>Clementi M. Elementi di Genetica Medica, EdiSES Editore</p>
<p>Modalità verifica apprendimento</p>	<p>Esame scritto/orale</p>
<p>Altre informazioni</p>	<p></p>
<p>Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile</p>	<p>\$Ibl legenda sviluppo sostenibile</p>