



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](#)