



CLINICA PEDIATRICA

7 CFU - 2° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

GIOVANNA RUSSO - Modulo PEDIATRIA - MED/38 - 4 CFU

Email: diberuss@unict.it

Edificio / Indirizzo: Via Santa Sofia 78 Catania - Edificio 4, piano 4

Telefono: 0953782683

TERESA MATTINA - Modulo GENETICA MEDICA - MED/03 - 1 CFU

Email: mattina@unict.it

Edificio / Indirizzo: ed. 9 via S. Sofia 78, 95123 Catania

Telefono: 3282215704

Orario ricevimento: per appuntamento ore 9.00 lunedì e venerdì

RENATA RIZZO - Modulo NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - MED/39 - 1 CFU

Email: rerizzo@unict.it

Edificio / Indirizzo: Edificio 2 piano 2

Telefono: 0953782464

Orario ricevimento: Lunedì 12-13 e giovedì 12-13

VINCENZO DI BENEDETTO - Modulo CHIRURGIA PEDIATRICA - MED/20 - 1 CFU

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

GENETICA MEDICA

Argomenti	Riferimenti testi
1 1. Generalità sulle malattie genetiche. Frequenza ed importanza clinica delle malattie genetiche. Geni ed ambiente come causa di malattia. Sindromi malformative.	
2 2. Alberi genealogici Malattie genetiche mendeliane . Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica dominante. Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica recessiva. Caratteristiche delle malattie legate al sesso, Dominanti o Recessive.	
3 3.Eterogeneità genetica. Eredità digenica. Malattie poligeniche e multifattoriali. Caratteri a soglia e quantitativi. Epigenetica.	

- 4 4.L'imprinting, la disomia uniparentale. Malattie da mutazioni dinamiche. Malattie mitocondriali.

 - 5 5.Malattie cromosomiche, sindromi da microdelezione/micro duplicazione. Varianti genomiche. Alterazioni cromosomiche bilanciate.

 - 6 6. Mosaicismo. Perdita dell'eterozigosità. Oncogenetica.

 - 7 7. Consulenza genetica. Diagnosi prenatale-postnatale.Linee guida. Consenso informato. Problemi etici.

 - 8 8. Tecniche di analisi cromosomica e genomica: cariotipo tradizionale FISH, CGH array, SNP array. Tecniche di analisi molecolare del DNA: ricerca di mutazioni note, MLPA, sequenziamento Sanger, NGS. Le varianti di sequenza, delezioni duplicazioni.Linee guida. Consenso informato. Problemi etici
-

VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

- **NEUROPSICHIATRIA INFANTILE**
orale

PROVE IN ITINERE

- **NEUROPSICHIATRIA INFANTILE**
prova in itinere scritta. quiz a risposta multipla.
-