



CLINICA PEDIATRICA Nuovo canale 3

8 CFU - 2° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

ANDREA DI CATALDO - Modulo PEDIATRIA - MED/38 - 5 CFU

Email: adicata@unict.it

Edificio / Indirizzo: Via Santa Sofia 78

Telefono: 0953782429

Orario ricevimento: per appuntamento

SALVATORE LEONARDI - Modulo PEDIATRIA

Email: leonardi@unict.it

Edificio / Indirizzo: ed.3, 1 piano - via s.sofia 78

Telefono: 0953782479

Orario ricevimento: martedì - giovedì' 10-11

TERESA MATTINA - Modulo GENETICA MEDICA - MED/38 - 2 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

VINCENZO DI BENEDETTO - Modulo CHIRURGIA PEDIATRICA - MED/38 - 1 CFU

Email: vdb@chirpedunict.it

Edificio / Indirizzo: edificio 3 piano 1° - via Santa Sofia 78

Telefono: 0953781114/0953782462

Orario ricevimento: venerdì 9.00-10.30

OBIETTIVI FORMATIVI

▪ GENETICA MEDICA

il corso ha come scopo l'acquisizione di competenze riguardo le malattie genetiche, la componente genetica di malattie multifattoriali, la consulenza genetica, approccio clinico, tecniche diagnostiche, test genetici, problemi etici.

PREREQUISITI RICHIESTI

▪ GENETICA MEDICA

nozioni di genetica medica di base: malattie genetiche, cromosomi, geni, DNA

FREQUENZA LEZIONI

- **GENETICA MEDICA**
obbligatoria

CONTENUTI DEL CORSO

- **GENETICA MEDICA**
 1. Generalità sulle malattie genetiche. Frequenza ed importanza clinica delle malattie genetiche. Geni ed ambiente come causa di malattia. Sindromi malformative.
 2. Alberi genealogici
 3. 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
 4. Eterogeneità genetica. Eredità digenica.
 5. Malattie poligeniche e multifattoriali. Caratteri a soglia e quantitativi. Epigenetica.
 6. L'imprinting, la disomia uniparentale.
 7. Malattie da mutazioni dinamiche.
 8. Malattie mitocondriali.
 9. Malattie cromosomiche, sindromi da microdelezione/micro duplicazione. Varianti genomiche. Alterazioni cromosomiche bilanciate.
 10. Mosaicismo. Perdita dell'eterozigosità.
 11. Oncogenetica.
 12. Consulenza genetica.
 13. Diagnosi prenatale-postnatale.
 14. Tecniche di analisi cromosomica e genomica: cariotipo tradizionale FISH, CGH array, SNP array.
 15. Tecniche di analisi molecolare del DNA: ricerca di mutazioni note, MLPA, sequenziamento Sanger, NGS. Le varianti di sequenza, delezioni duplicazioni.
 16. Linee guida. Consenso informato. Problemi etici.

TESTI DI RIFERIMENTO

- **GENETICA MEDICA**
Genetica umana e medica 31 dic. 2010 di Giovanni Neri e Maurizio Genuardi Masson

Dispense del docente

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

GENETICA MEDICA

-
- 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

- **GENETICA MEDICA**
esame orale

ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

- **GENETICA MEDICA**
La sindrome dell'X fragile

le malattie dominanti

test genetici per la diagnosi di malattie mendeliane
