NURSING (LB51T)

(Università degli Studi)

Teaching MEDICAL GENETICS

GenCod A006662

Owner professor Serena LATTANTE

Teaching in italian GENETICA MEDICA

Teaching MEDICAL GENETICS

SSD code MEDS-01/A

Reference course NURSING

Course type Laurea

Credits 2.0

Teaching hours Front activity hours: 24.0

For enrolled in 2026/2027

Taught in 2026/2027

Course year 1

Language

Curriculum PERCORSO COMUNE

Location

Semester Second Semester

Exam type Oral

Assessment

Open **Course timetable**

BRIEF COURSE DESCRIPTION

Il corso fornisce le conoscenze fondamentali della genetica medica e delle sue applicazioni nella pratica clinica e assistenziale. Verranno approfonditi il genoma umano, i meccanismi alla base delle malattie genetiche, le modalità di trasmissione ereditaria, le basi genetiche dei tumori e le principali metodiche diagnostiche molecolari e citogenetiche. Saranno inoltre analizzati il ruolo dei test genetici, della diagnosi prenatale e dello screening neonatale nei percorsi assistenziali, con particolare attenzione al ruolo dell'infermiere nella presa in carico della persona e della famiglia.

REQUIREMENTS

Il corso non prevede propedeuticità. È consigliata la conoscenza dei principi fondamentali di biologia cellulare e molecolare.

COURSE AIMS	Il corso si propone di fornire allo studente le conoscenze fondamentali della genetica, la comprensione del ruolo della genetica medica nelle scienze mediche e la conoscenza delle tecniche di base per le analisi genetiche. 1.Conoscenza e capacità di comprensione. Acquisire conoscenze sui principi fondamentali della genetica medica, le modalità di trasmissione delle principali malattie ereditarie, le varianti geniche e le alterazioni cromosomiche. Comprendere le principali tecniche diagnostiche e il ruolo dei test genetici, della diagnosi prenatale e dello screening neonatale nel percorso diagnostico-assistenziale. 2. Capacità di applicare conoscenza e comprensione. Applicare le conoscenze acquisite per comprendere le basi genetiche delle principali malattie, riconoscere il significato assistenziale delle informazioni genetiche presenti nella documentazione clinica e collaborare con il team multidisciplinare nell'assistenza alla persona sottoposta a test genetici. 3. Autonomia di giudizio. Sviluppa la capacità di riconoscere le indicazioni e i limiti dei principali test genetici, valutando criticamente le implicazioni cliniche, assistenziali, etiche e sociali delle informazioni genetiche. 4. Abilità comunicative. Acquisire un linguaggio appropriato e sviluppare competenze comunicative e relazionali utili per supportare pazienti e familiari durante il percorso diagnostico-assistenziale, collaborando con il team multidisciplinare coinvolto nei percorsi di valutazione genetica, prevenzione e follow-up. 5. Capacità di apprendimento. Sviluppare capacità di integrare le nuove evidenze della genetica medica nella pratica infermieristica.
TEACHING METHODOLOGY	L'insegnamento è erogato in maniera tradizionale con lezioni frontali in aula, che prevedono la proiezione di presentazioni PowerPoint, integrate da attività didattiche interattive basate su analisi di esempi di test genetici e riflessione sulle implicazioni assistenziali ed etiche della genetica medica.
ASSESSMENT TYPE	L'accertamento del raggiungimento degli obiettivi previsti dal corso prevede una prova orale, con votazione finale in trentesimi ed eventuale lode. La valutazione terrà conto del livello di conoscenze acquisite, della capacità di integrare criticamente i contenuti, dell'appropriatezza del linguaggio scientifico e della capacità di applicare le conoscenze a situazioni clinico-assistenziali.
FULL SYLLABUS	Il ruolo della genetica nella medicina. Il genoma umano: struttura e funzione dei geni. Il dogma centrale della biologia molecolare. Il codice genetico. Definizione e classificazioni delle varianti genetiche. Modelli di ereditarietà dei caratteri genetici. Principi di citogenetica: cromosomi e loro classificazione. Anomalie cromosomiche di numero e di struttura. Mutazioni dinamiche. Malattie da mutazioni dinamiche. Cenni di epigenetica: imprinting e inattivazione del cromosoma X. Basi genetiche dei tumori. Tumori familiari ed ereditari. Consulenza genetica e test genetici. Cenni di tecniche di indagine molecolare e di citogenetica. Diagnosi prenatale invasiva e non invasiva.
REFERENCE TEXT BOOKS	Elementi di Genetica- P.J. Russell, P.E. Hertz, B. McMillan- EdiSES Elementi di Genetica Medica- M.Clementi- EdiSES