

<b>SCUOLA</b>	MEDICINA E CHIRURGIA
<b>ANNO ACCADEMICO</b>	2016/2017
<b>CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)</b>	Medicina e Chirurgia Odontoiatria e Protesi Dentaria Logopedia
<b>INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO</b>	Corso monografico
<b>TIPO DI ATTIVITÀ</b>	A scelta dello studente
<b>AMBITO DISCIPLINARE</b>	-----
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	
<b>ARTICOLAZIONE IN MODULI</b>	NO
<b>NUMERO MODULI</b>	-----
<b>SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE</b>	MED/03
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	Maria Piccione Ricercatore MED/03 Università degli Studi di Palermo
<b>CFU</b>	3
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	51
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE</b>	24
<b>PROPEDEUTICITÀ</b>	NESSUNA
<b>ANNO DI CORSO</b>	TUTTI
<b>SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI</b>	Complesso Aule nuove (aula da definire)
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali
<b>MODALITÀ DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria
<b>METODI DI VALUTAZIONE</b>	Prova orale (colloquio orale volto alla verifica sia delle conoscenze acquisite che all'esposizione)
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Idoneità
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	primo o secondo semestre
<b>CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE</b>	
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	Venerdì ore 12,30-14,00 c/o Clinica Ostetrica Policlinico PA 091-6802822- 0916555440 maria.piccione@unipa.it

<p><b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b></p> <p><b>Conoscenza e capacità di comprensione</b> Al termine del Corso monografico in <b>GENETICA MEDICA</b>, gli studenti dovranno aver conseguito le conoscenze adeguate ( per quanto di loro competenza) e la capacità di comprensione di argomenti riguardanti: le principali patologie genetiche e cromosomiche, le tecniche di diagnosi, la presa in carico dei pazienti affetti da malattia genetica</p> <p><b>Capacità di applicare conoscenza e comprensione</b> Alla fine del percorso gli studenti debbono aver conseguito capacità di tradurre in pratiche professionali le conoscenze acquisite. In particolare essi debbono essere in grado di:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Utilizzare il <i>corpus</i> di conoscenze teoriche delle altre discipline utili al riconoscimento dei</li> </ul>
---

- bisogni di salute e assistenza dei bambini con patologia genetica e/o cromosomica
- integrare le conoscenze teoriche e pratiche con le altre scienze sociali e antropologiche per l'individuazione dei bisogni dei bambini con malattia genetica, di counseling e di sostegno/supporto anche alla coppia genitoriale
  - comunicare al bambino ed ai genitori l'iter diagnostico, la storia naturale e la terapia delle patologie genetiche e/o cromosomiche

### **Autonomia di giudizio**

Gli studenti debbono conseguire capacità critiche e di formulazione di giudizio. A tal fine essi debbono aver appreso la procedura metodologica dell'argomentazione, la quale assicura l'acquisizione di tali capacità.

Le modalità e gli strumenti didattici per il conseguimento di questo descrittore sono: lavori di gruppo per la discussione di temi e questioni inerenti ai programmi degli studi; lezioni attive e partecipate da parte degli studenti, facendo uso del dialogo, del dibattito, della lettura guidata della letteratura internazionale.

### **Abilità comunicative**

Sapere esprimere in ogni forma di colloquio orale le informazioni acquisite e tradurre le informazioni acquisite nella pratica clinica; dimostrare abilità comunicative efficaci con gli utenti e nelle relazioni con gli altri professionisti; dimostrare abilità comunicative con i bambini ed i loro genitori; fornire con consapevolezza e responsabilità la prestazione professionale che deve essere sempre rispettosa dei diritti della persona assistita, dei valori etici e deontologici di riferimento; esporre i lavori elaborati durante il periodo formativo.

### **Capacità d'apprendimento**

- Sviluppare la capacità di continuare a studiare in maniera autonoma per un costante aggiornamento delle proprie conoscenze raccogliendo, organizzando ed interpretando le informazioni proprie del settore dalle diverse fonti cartacee ed informatiche. Capacità di proseguire compiutamente gli studi, utilizzando le conoscenze acquisite nel corso;
- Sviluppare azioni per una presa in carico globale in caso di patologie invalidanti o infauste .

### **OBIETTIVI FORMATIVI DEL CORSO**

Acquisizione delle conoscenze di base sulle principali sindromi genetiche e/o cromosomiche con disabilità intellettiva.

Capacità di eseguire consulenza genetica per un calcolo di rischio di ricorrenza/occorrenza di patologie genetiche, offrendo, quando possibile, la diagnosi prenatale in coppie a rischio. Conoscenza della storia naturale e dei programmi di follow-up delle sindromi studiate per una presa in carico globale.

**DENOMINAZIONE DEL CORSO**  
**GENETICA MEDICA**

<b>ORE FRONTALI</b> 24	<b>ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA</b>
3 ore	Quando sospettare una sindrome genetica. Algoritmo clinico -diagnostico Tecniche di laboratorio per la diagnosi di sindromi genetiche e/o cromosomiche
9 ore	Principali sindromi cromosomiche (sindrome di Down, sindrome di Turner, sindrome di Klinefelter, trisomia 13, trisomia 18, trisomia 8 in mosaico, sindrome 5p-, sindrome 4p-, sindromi da riarrangiamenti genomici, marker cromosomici soprannumerari etc.)
9 ore	Principali sindromi genetiche (sindrome dell'X fragile, sindromi da iperaccrescimento, sindromi da anomalie dell'imprinting genomico etc.)
3 ore	Principali malattie metaboliche congenite
	<b>ESERCITAZIONI</b>
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	<b>Giovanni Neri e Maurizio Genuardi Genetica umana e medica Editore: Masson-Edra 2014</b>