



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

SCUOLA	MEDICINA E CHIRURGIA
ANNO ACCADEMICO	2024/2025
CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)	Medicina e Chirurgia Odontoiatria e Protesi Dentaria Logopedia
INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO	Corso monografico
TIPO DI ATTIVITÀ	A scelta dello studente
AMBITO DISCIPLINARE	-----
CODICE INSEGNAMENTO	18928
ARTICOLAZIONE IN MODULI	NO
NUMERO MODULI	-----
SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE	MED/03
DOCENTE RESPONSABILE	Maria Piccione Professore Associato MED/03 Università degli Studi di Palermo
CFU	3
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	51
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	24
PROPEDEUTICITÀ	NESSUNA
ANNO DI CORSO	TUTTI
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	(aula da definire)
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni frontali
MODALITÀ DI FREQUENZA	Obbligatoria
METODI DI VALUTAZIONE	Prova orale (colloquio orale volto alla verifica sia delle conoscenze acquisite che all'esposizione)
TIPO DI VALUTAZIONE	Idoneità
PERIODO DELLE LEZIONI	Primo periodo (giugno-luglio 2025)
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	Su appuntamento telefonando ai numeri 091-6802822- 091-7803180 o mail maria.piccione@unipa.it

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione

Al termine del Corso monografico in **GENETICA MEDICA**, 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

Capacità di applicare conoscenza e comprensione



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

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:

- Utilizzare il *corpus* di conoscenze teoriche delle altre discipline utili al riconoscimento dei 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.



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

--

	DENOMINAZIONE DEL CORSO GENETICA MEDICA
ORE FRONTALI 24	ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA
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
	ESERCITAZIONI
TESTI CONSIGLIATI	Giovanni Neri e Maurizio Genuardi Genetica umana e medica Editore: Masson-Edra 2014