

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione insegnamento	Genetica Umana (D)
Corso di studio	Laurea Magistrale in Scienze Biosanitarie
Classe di laurea	LM-6
Crediti formativi (CFU)	6
Obbligo di frequenza	Si
Lingua di erogazione	italiano
Anno Accademico	2017/2018

Docente responsabile	
Nome e Cognome	Nicoletta Archidiacono
indirizzo mail	nicoletta.archidiacono@uniba.it
telefono	080-5442482

Dettaglio insegnamento	Ambito disciplinare	SSD	tipologia attività
	Settore biomolecolare	BIO/18	Attività caratterizzanti

Erogazione insegnamento	Anno di corso	Semestre
	I	I

Modalità erogazione	CFU lez	Ore lez	CFU lab	Ore lab	CFU eserc	Ore eserc	CFU eserc campo	Ore eserc campo
	5,5	44	0,5	6	0	0	0	0

Organizzazione della didattica	ore totali	ore insegnamento	ore studio individuale
	150	50	100

Calendario	Inizio attività didattiche	Fine attività didattiche
	02.10.2017	20.01.2018

Syllabus	
Prerequisiti	Conoscenza della genetica, biochimica, biologia molecolare, fisiologia
Risultati di apprendimento attesi (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino) (si raccomanda che siano coerenti con i risultati di apprendimento del CdS, riportati nei quadri A4a, A4b e A4c della SUA, compreso i risultati di apprendimento trasversali)	
Conoscenza e capacità di comprensione	Acquisire ulteriori conoscenze specificatamente in genetica umana comprendendo la struttura e il funzionamento del genoma umano, studiando anche l'origine della patologia genetica a livello molecolare per comprendere i modelli di trasmissione ereditaria e la manifestazione fenotipica normale e patologica
Capacità di applicare conoscenza e comprensione	Applicazione di metodologie ad ampio spettro per la ricerca in genetica
Autonomia di giudizio	Acquisizione di autonomia in ambiti relativi alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali e nell'impostazione delle strategie di applicazione delle tecniche molecolari per lo studio della genetica umana

Abilità comunicative	Acquisizione del lessico e della terminologia relativi alla genetica umana per poter comprendere eventuali approfondimenti tramite bibliografia specifica
Capacità di apprendimento	Acquisizione della capacità di approfondire e leggere con spirito critico l'evolversi della disciplina, attraverso la consultazione di testi e delle banche dati

Programma	
Contenuti dell'insegnamento	<p>Richiami di genetica</p> <p>Pedigree</p> <p>Eredità dei caratteri complessi</p> <p>Hardy Wienberg</p> <p>Polimorfismi</p> <p>Organizzazione e struttura del genoma</p> <p>Le mutazioni</p> <p>Emoglobinopatie</p> <p>Eredità X linked e inattivazione del cromosoma X</p> <p>Imprinting</p> <p>Genetica del cancro</p> <p>Disordini mitocondriali e origine dei mitocondri</p> <p>Disordini genomici</p> <p>Evoluzione del genoma</p> <p>Esercitazioni: cariotipo umano normale patologico</p>
Testi di riferimento	Tom Strachan-Andrew Read: Genetica molecolare umana. Zanichelli
Note ai testi di riferimento	PDF per completare lo studio - Integrare eventualmente con i testi utilizzati per la Genetica Generale e la Biologia molecolare Sono disponibili come supporto i PowerPoint delle lezioni (non sono dispense)
Metodi didattici	Lezione frontali con l'utilizzo del PowerPoint ed esercitazioni al computer per allestire i cariotipi umani normali e patologici
Metodi di valutazione <i>(indicare almeno la tipologia scritto, orale, altro)</i>	Colloquio orale
Criteri di valutazione <i>(per ogni risultato di apprendimento atteso su indicato, descrivere cosa ci si aspetta lo studente conosca o sia in grado di fare e a quale livello al fine di dimostrare che un risultato di apprendimento è stato raggiunto e a quale livello)</i>	Oltre all'accertamento dell'acquisizione delle nozioni, viene valutata la capacità di rispondere ai perché e di fare i collegamenti con altre discipline dal momento che la genetica umana è una disciplina che richiede competenze di fisiologia, biochimica e biologia molecolare come del resto tutte le discipline biologiche. Non si richiedono i dettagli propri delle altre discipline, ma la capacità di cogliere quello che delle altre discipline permette di comprendere la genetica. La conoscenza solo delle nozioni non viene valutata oltre una valutazione media (24 - 26/30)
Altro	