

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione insegnamento	Ricerca diagnostica in Genetica (D)
Corso di studio	Laurea Magistrale in Scienze Biosanitarie
Classe di laurea	LM-6
Crediti formativi (CFU)	4
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/I8	Attività caratterizzanti

Erogazione insegnamento	Anno di corso	Semestre
	II	I

Modalità erogazione	CFU lez	Ore lez	CFU lab	Ore lab	CFU eserc	Ore eserc	CFU eserc campo	Ore eserc campo
	4	32			0	0	0	0

Organizzazione della didattica	ore totali	ore insegnamento	ore studio individuale
	100	32	68

Calendario	Inizio attività didattiche	Fine attività didattiche
	02.10.2017	20.01.2018

Syllabus	
Prerequisiti	Corsi del primo anno della laurea magistrale
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	Capire come e perché si sceglie un test diagnostico nella diagnosi delle malattie genetiche e come e perché si esegue uno screening per le malattie genetiche
Capacità di applicare conoscenza e comprensione	Capire come si sceglie un test diagnostico nei casi di malattie che coinvolgono il materiale ereditario. Comprensione dell'approccio genetico e della gestione delle famiglie. Comprendere che la diagnosi è legata alla conoscenza della patologia e del quadro complessivo della singola famiglia in esame. Si presenteranno esempi di diagnostica di alcune patologie particolarmente significative che serviranno come modelli per capire le strategie.
Autonomia di giudizio	Acquisizione di autonomia in ambiti relativi alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali necessari per fornire risposte a coloro che chiedono consulenza genetica

Abilità comunicative	Acquisizione delle terminologie corrette per comprendere come si imposta una diagnosi nelle malattie genetiche
Capacità di apprendimento	Acquisire la capacità di comprendere l'origine molecolare delle malattie genetiche

Programma	
Contenuti dell'insegnamento	Riepilogo delle nozioni di genetica umana molecolare Cenni sulle principali tecniche Diagnosi prenatale, cenni di genetica forense Esempi di malattie genetiche portate come modelli
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
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 al perché si chiede un test genetico e chi lo richiede, perché si predispone uno screening, quando la ricerca delle mutazioni patologiche è necessaria e a cosa serve. Più che i dettagli tecnici si insiste sulle strategie. La conoscenza solo delle nozioni e delle tecniche non viene valutata oltre una valutazione media (24 - 26/30)
Altro	