

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione dell'insegnamento	GENETICA MEDICA - MEDICAL GENETICS (modulo di GENETICA MEDICA integrato con LABORATORIO DI CITOGENETICA)
Corso di studio	Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare (Classe LM-9)
Anno di corso	2021-2022
Crediti formativi universitari (CFU) / European Credit Transfer and Accumulation System (ECTS):	5 Lezione 1 Laboratorio
SSD	MED03
Lingua di erogazione	Italiano
Periodo di erogazione	Il Semestre (7 Marzo 2022 – 17 Giugno 2022)
Obbligo di frequenza	Si

Docente	
Nome e cognome	Romina Ficarella
Indirizzo mail	romina.ficarella@asl.bari.it
Telefono	080/5015005 - 3351542866
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Biofarmaceutica
Sede virtuale	Piattaforma Teams – Classe Genetica Medica, dwc0mbj
Ricevimento (giorni, orari e modalità)	Da concordare via email con il docente

Syllabus	
Obiettivi formativi	Conoscenze approfondite di genetica medica, biotecnologie e medicina di laboratorio per la diagnosi molecolare delle malattie genetiche; acquisizione di una adeguata padronanza dell'applicazione del metodo scientifico in ambito medico-laboratoristico.
Prerequisiti	Conoscenza dei sistemi biologici ed una adeguata conoscenza delle discipline biotecnologiche con specifiche finalità medico/laboratoristiche (tra cui biologia molecolare, genetica molecolare)
Contenuti di insegnamento (Programma)	<ul style="list-style-type: none"> • Il genoma umano e la sua variabilità: mutazioni geniche, alterazioni cromosomiche, Copy Number Variants. • Genetica Mendeliana: modalità di ereditarietà e alberi genealogici. • Eredità poligenica e multifattoriale. • Modificazioni epigenetiche: inattivazione del cromosoma X e malattie da imprinting. • Genetica delle malattie mitocondriali e delle malattie da mutazioni dinamiche. • Patologie cromosomiche e monogeniche: metodologie diagnostiche in ambito prenatale e postnatale. • Counseling genetico: cenni. • DNA fetale e NIPT. • Impatto delle nuove tecnologie sullo sviluppo di conoscenze e potenzialità diagnostiche in Genetica Medica: NGS e tools bioinformatici.
Testi di riferimento	GENETICA UMANA E MEDICA, G. Neri, M. Genuardi (ULTIMA EDIZIONE).
Note ai testi di riferimento	Diapositive delle lezioni e materiale fornito dal docente

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
150	40	12	98
CFU/ETCS			
6	5	1	

Metodi didattici	Lezioni frontali e laboratorio (<i>Blended Learning</i>)

Risultati di apprendimento previsti	
Conoscenza e capacità di comprensione	<ul style="list-style-type: none"> • Conoscenza delle basi biologiche dei meccanismi della ereditarietà. • Conoscenza dei principali meccanismi di patologia genetica su base cromosomica, genomica e genica. • Conoscenza delle principali tecnologie utilizzati nella diagnostica delle patologie genetiche. • Capacità di interpretazione/gestione delle informazioni derivanti da test genetici eseguiti su paziente/coppia/famiglia.
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	<ul style="list-style-type: none"> • Le conoscenze acquisite durante il corso offriranno allo studente una capacità di comunicazione relativa ai meccanismi delle patologie su base genetica, delle metodologie diagnostiche e del rischio di trasmissione (rischio riproduttivo) e la possibilità di applicare tali capacità nel tirocinio formativo e nella futura professione in questo ambito.
Competenze trasversali	<ul style="list-style-type: none"> • Verrà favorita la partecipazione interattiva dello studente durante la lezione, con la presentazione/discussione di casi clinici e quesiti diagnostici al fine di favorire una maggiore autonomia di giudizio su argomenti affrontati. • Verrà favorita la partecipazione interattiva dello studente durante la lezione, con la presentazione/discussione di casi clinici e quesiti diagnostici al fine di favorire sempre maggiore padronanza del linguaggio scientifico specialistico, offrendo la possibilità di migliorare le abilità comunicative utili allo svolgimento delle prove di esame e nella futura professione in questo ambito. • Verrà favorita la capacità di apprendere e di sviluppare interesse in questo settore specialistico attraverso una partecipazione interattiva dello studente durante la lezione, con la presentazione/discussione di casi clinici, mostrando i risvolti applicativi delle nozioni acquisite e soffermandoci sulle nuove tecnologie di recente implementazione nella diagnostica delle patologie genetiche con eventuali esercitazioni, al fine di conferire allo studente una capacità di valutazione autonoma.

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Prova orale
Criteri di valutazione	La valutazione terrà conto del livello delle conoscenze e competenze acquisite dallo studente riguardo argomenti trattati nel corso (meccanismi della ereditarietà, principali meccanismi di patologia genetica cromosomica, genomica e genica, metodologie diagnostiche in epoca prenatale e postnatale, NGS) e della capacità di elaborare un pensiero critico utile alla gestione di un quesito diagnostico e la adeguatezza del lessico specialistico.
Criteri di misurazione	La valutazione verrà effettuata attraverso un esame orale e sarà espressa in



dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	30/esimi (voto minimo 18/esimi). Per conseguire una valutazione elevata, compresa la Lode, lo studente dovrà mostrare autonomia di giudizio, ragionamento critico e un buon utilizzo del lessico specialistico.
Altro	