

Principali informazioni sull'insegnamento	CORSI DI STUDIO DI BIOTECNOLOGIE
Denominazione insegnamento	GENETICA MEDICA
Corso di studio (classe)	Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
Crediti formativi	6
Denominazione inglese	Medical Genetics
Obbligo di frequenza	si
Lingua di erogazione	Italiano
Anno Accademico	2020-2021

Docente responsabile		
Nome e Cognome	Giuseppe Merla	
indirizzo email	g.merla@operapadrepio.it	
Luogo e orario di ricevimento	Da definire previa richiesta	
Dettaglio insegnamento	SSD	tipologia attività
	MED/03	Caratterizzante

Periodo di erogazione	Anno di corso	Semestre
	1	2

Organizzazione della didattica	Lezioni frontali	Laboratori	Esercitazioni	Totale
CFU	5	1		6
Ore totali	125	25		150
Ore di didattica assistita	40	12		52
Ore di studio individuale	85	13		98

Syllabus

Prerequisiti	
--------------	--

Risultati di apprendimento attesi (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino)

Conoscenza e capacità di comprensione	Alla fine del corso gli studenti avranno acquisito le nozioni principali di Genetica Medica e Umana
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	Alla fine del corso, finalizzato a fornire anche strumenti di analisi, gli studenti saranno in grado di mettere in pratica le conoscenze acquisite e applicare il metodo appreso durante il corso. Al fine, eventualmente, di usare questi strumenti e conoscenze nella loro professione.
Autonomia di giudizio	Lo studente, partecipando attivamente alla discussione in classe su tematiche generali e argomenti specifici, inerenti la materia di insegnamento, sarà stimolato a esprimere il proprio giudizio e le propri idee, assicurandosi una maggiore autonomia di giudizio sugli argomenti trattati
Abilità comunicative	La partecipazione attiva alle lezioni, anche attraverso la discussione di casi clinici reali, il coinvolgimento diretto degli studenti con esempi di

	malattie genetiche, consentirà allo studente di acquisire padronanza della terminologia scientifica specialistica della materia. Questo consentirà lo sviluppo delle loro abilità comunicative, utili per lo svolgimento adeguato della prova d'esame orale
Capacità di apprendere	La capacità di apprendere sarà stimolata attraverso un continuo coinvolgimento degli studenti durante le lezioni non solo sugli argomenti specifici del programma, ma, soprattutto, sulle notizie della quotidianità (nuove scoperte, articoli di giornale) inerenti la Genetica Umana e Medica.
Programma	
Contenuti di insegnamento	<ul style="list-style-type: none"> • Introduzione alla Genetica Medica: organizzazione del genoma umano • Variabilità del genoma umano: mutazioni e polimorfismi • Genetica Mendeliana: variabilità fenotipica, penetranza, espressività, pleiotropismo, fenocopie. Modalità di trasmissione e identificazione geni malattia • Le modificazioni epigenetiche: Inattivazione del cromosoma X, malattie da imprinting, malattie da alterazione della Cromatina: la Sindrome di Kabuki • Genetica non Mendeliana: la genetica delle malattie mitocondriali, le malattie da mutazioni dinamiche, malattie da espansione di unità ripetute, Mosaicismo ed Imprinting • Biobanche Genetiche e Malattie Genetiche Rare • La patologia cromosomica: alterazioni di numero e di struttura dei cromosomi e loro conseguenze sul fenotipo • Citogenetica classica e molecolare: tecniche d'identificazione e diagnosi di malattie genetiche • Consulenza genetica e Test Genetici • Diagnosi Prenatale e NIPT • La genetica dei tumori: le basi genetiche del cancro • Presentazione e Discussione Casi Clinici Selezionati
Testi di riferimento	Thompson & Thompson "Genetica in Medicina", Edizione Italiana B. Dallapiccola e G. Novelli. Genetica Medica essenziale. Ed. CIC Edizioni internazionali T. Strachan and A. Read. Genetica molecolare umana. Ed. Zanichelli
Note ai testi di riferimento	
Metodi didattici	Lezioni Frontali
Metodi di valutazione (scritto, orale, prove in itinere)	Orali
Criteri di valutazione (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)	La verifica dell'apprendimento sarà realizzata mediante una prova di esame orale. La valutazione dell'esame di profitto sarà espressa in 30/esimi. Scopo della verifica non sarà esclusivamente quello di evincere il livello delle conoscenze e competenze acquisite dallo studente, nell'area di pertinenza della materia del corso. Infatti lo studente dovrà dimostrare altresì di aver acquisito un approccio critico e metodologico alle problematiche che la Genetica Medica pone.
Altro	

