

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione dell'insegnamento	Laboratorio di Citogenetica Umana (Laboratory of Human Cytogenetics) (modulo di un corso integrato con Genetica Umana, 6 CFU)
Corso di studio	Scienze Biotecnologiche Mediche e Medicina Molecolare
Anno di corso	I
Crediti formativi universitari (CFU) / European Credit Transfer and Accumulation System (ECTS):	3
SSD	BIO/18
Lingua di erogazione	Italiano
Periodo di erogazione	Il semestre (7 marzo 2022-17 giugno 2022)
Obbligo di frequenza	Obbligatoria

Docente	
Nome e cognome	Clelia Tiziana Storlazzi
Indirizzo mail	cleliatiziana.storlazzi@uniba.it
Telefono	080 5443582
Sede	Dipartimenti Biologici, III piano, Stanza n.45
Sede virtuale	piattaforma Microsoft Teams codice team 08g0eew
Ricevimento (giorni, orari e modalità)	Tutti i giorni dietro appuntamento via e-mail

Syllabus	
Obiettivi formativi	Acquisire conoscenze approfondite di Citogenetica (attraverso attività formative dell'ambito "Discipline Biotecnologiche comuni") per la diagnosi molecolare delle malattie genetiche.
Prerequisiti	Acquisizione di competenze teoriche con riferimento alla Genetica Umana, al fine di apprendere gli aspetti molecolari e tecnici dell'analisi dei cromosomi umani.
Contenuti di insegnamento (Programma)	<p><u>Lezioni frontali (2 CFU):</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Struttura del cromosoma. Territori cromosomici. TADs. Metodiche di studio delle interazioni cromosomiche. - Introduzione alla citogenetica - Eucromatina ed eterocromatina - Centromeri e Telomeri - Colorazioni differenziali per l'identificazione dei cromosomi: il cariotipo umano - Mutazioni cromosomiche di numero e struttura. - La non disgiunzione: <ul style="list-style-type: none"> a. origine e conseguenze delle aneuploidie: citogenetica degli aborti spontanei; b. origine e conseguenze delle mutazioni cromosomiche: delezioni, duplicazioni, inversioni, traslocazioni - Tecniche per lo studio delle aberrazioni cromosomiche: FISH, M-FISH, mBAND, Rx-FISH, microdissezione, CGH, array CGH, array painting, immuno-FISH, Q-FISH, RNA-FISH. <ul style="list-style-type: none"> - Colture cellulari - Aberrazioni cromosomiche nei tumori <p><u>Laboratorio (1 CFU):</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Allestimento di preparati per l'analisi citogenetica convenzionale. • Bandeggio cromosomico mediante Mostarda di Quinacrina (Bandeggio Q). • Acquisizione di immagini mediante microscopio a fluorescenza ed analisi del cariotipo umano normale.

	<ul style="list-style-type: none"> Analisi del cariotipo umano con aberrazioni cromosomiche. <p>Osservazione di vetrini ottenuti mediante FISH con sonde BAC tramite microscopia a fluorescenza.</p>
Testi di riferimento	<ul style="list-style-type: none"> -Testo-Atlante di Citogenetica Umana, Springer, Ventruto/Sacco/Lonardo; - Genetica Umana Molecolare, Strachan & Read, Garland Science - Genetica, Pierce BA, Zanichelli - Genetica-Un approccio Molecolare, Peter J. Russell, Pearson editore
Note ai testi di riferimento	La docente fornirà articoli scientifici presi dalla letteratura recente ad integrazione di ciò che è riportato sui testi, oltre ai file PowerPoint delle lezioni frontali.

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
75	16	12	47
CFU/ETCS			
3	2	1	

Metodi didattici	
	Lezione frontali con l'utilizzo del PowerPoint; esercitazioni di laboratorio svolte in laboratori di ricerca della docente. Il Corso di insegnamento non è erogato in modalità e-learning.

Risultati di apprendimento previsti	
Conoscenza e capacità di comprensione	<ul style="list-style-type: none"> Acquisizione di competenze teoriche e operative con riferimento alla Citogenetica Umana, al fine di apprendere gli aspetti molecolari e tecnici dell'analisi dei cromosomi umani.
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	<ul style="list-style-type: none"> Si prevede la partecipazione obbligatoria da parte degli studenti a laboratori al fine di garantire l'acquisizione di competenze di tipo metodologico per eseguire diagnostica e ricerca biologica in Citogenetica.
Competenze trasversali	<ul style="list-style-type: none"> Autonomia di giudizio Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di: <ul style="list-style-type: none"> acquisire autonomia in ambiti relativi alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali per lo studio della Citogenetica Abilità comunicative Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di: <ul style="list-style-type: none"> acquisire lessico e terminologia relativi alla Citogenetica per poter comprendere eventuali approfondimenti tramite bibliografia specifica. Capacità di apprendere in modo autonomo Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di: <ul style="list-style-type: none"> acquisire capacità di approfondire e leggere con spirito critico l'evolversi della disciplina, attraverso la consultazione di testi e delle banche dati.

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Orale previa presentazione (almeno una settimana prima della data dell'appello) di una relazione scritta sull'attività di laboratorio.
Criteri di valutazione	<ul style="list-style-type: none"> Conoscenza e capacità di comprensione: <ul style="list-style-type: none"> valutazione delle finalità delle tecniche usate nella diagnostica Citogenetica, nonché della struttura dei cromosomi e delle loro

	<p>aberrazioni</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ valutazione delle finalità delle singole esercitazioni di laboratorio e dei passaggi tecnici degli esperimenti svolti durante le stesse • <i>Autonomia di giudizio:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ capacità di ragionamento critico sui contenuti del corso • <i>Abilità comunicative:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ utilizzo di un linguaggio scientifico adeguato e lineare • <i>Capacità di apprendere:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ essere in grado di rispondere correttamente a tutte le domande poste in sede d'esame
<p>Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale</p>	<p>L'esame prevede la verifica della comprensione del razionale di svolgimento dell'attività di laboratorio, oltre all'accertamento dell'apprendimento degli aspetti molecolari, tecnici, diagnostici e di ricerca riguardanti la Citogenetica Umana. Viene inoltre richiesto di fare i collegamenti con altre discipline dal momento che la Citogenetica è una materia che richiede competenze interdisciplinari, senza entrare nei dettagli delle altre discipline. La valutazione sarà effettuata in trentesimi e la prova sarà superata in caso di risultato pari o superiore a 18. Tale voto verrà poi integrato con il voto dell'esame di Genetica Medica mediante il calcolo del valore medio con arrotondamento per difetto.</p>
<p>Altro</p>	