|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Principali informazioni sull’insegnamento** |  | | |
| Titolo insegnamento | GENETICA MEDICA | | |
| Corso di studio | Corso di laurea in Dietistica  C.I. Scienze Biomediche | | |
| Crediti formativi | 1 CFU | | |
| Denominazione inglese | Medical Genetics | | |
| Obbligo di frequenza | SI | | |
| Lingua di erogazione | italiano | | |
|  |  | | |
| **Docente responsabile** | Nome e Cognome | Indirizzo mail | |
|  | Marilidia Piglionica | [marilidia.piglionica@uniba.it](mailto:marilidia.piglionica@uniba.it)  marilidia.piglionica1@gmail.com | |
|  |  |  |  |
| **Dettaglio credi formativi** | Ambito disciplinare | SSD | Crediti |
|  |  | MED/03 | 1 |
|  |  |  |  |
| **Modalità di erogazione** |  | | |
| Periodo di erogazione | 1°semestre | | |
| Anno di corso | 1°anno | | |
| Modalità di erogazione | Lezioni Frontali | | |
|  |  | | |
| **Organizzazione della didattica** |  | | |
| Ore totali | 12 | | |
| Ore di corso | 12 | | |
| Ore di studio individuale |  | | |
|  |  | | |
| **Calendario** |  | | |
| Inizio attività didattiche | a cura della segreteria | | |
| Fine attività didattiche | a cura della segreteria | | |
|  |  | | |
| **Syllabus** |  | | |
| Prerequisiti |
| Risultati di apprendimento previsti | *Al termine del corso lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito:*  ***conoscenza e capacità di comprensione*** *dei processi fisiologici e patologici connessi allo stato di salute e di malattia*  ***Conoscenza e capacità di comprensione, applicata****: integrare le competenze e le conoscenze al fine di essere in grado di analizzare la trasmissione di un carattere patologico in una famiglia (ereditarietà autosomica dominante, recessiva, X-linked e mitocondriale).*  ***Autonomia di giudizio****: capacità di valutazione ed interpretazione di referti relativi a dati sperimentali di laboratorio effettuati per diagnosticare malattie genetiche*  ***Abilità comunicative****: acquisire abilità appropriate per la comunicazione con gli utenti di tutte le età e con le loro famiglie e/o con altri professionisti*  ***Capacità di apprendere*** *mediante consultazione di materiale bibliografico e di banche dati relative alle malattie genetiche* | | |
| Contenuti di insegnamento | Il genoma umano: struttura e funzione dei geni.  Le mutazioni: classificazione, meccanismi responsabili dell’insorgenza ed effetto sul fenotipo. Sistemi di riparo delle mutazioni ed instabilità genomica. Effetti delle mutazioni somatiche: protoncogeni e geni oncosoppressori.  Il ciclo cellulare. Mitosi e meiosi. Citogenetica: la cromatina, grandezza e morfologia dei cromosomi umani e analisi del cariotipo. Anomalie cromosomiche e diagnosi prenatale. Citogenetica molecolare.  Alberi genealogici. Ereditarietà mendeliana: autosomica dominante, autosomica recessiva e X-linked. Ereditarietà mitocondriale. Imprinting genomico.  Fibrosi cistica. Errori congeniti del metabolismo. | | |
|  |  | | |
| **Programma** |  | | |
| Testi di riferimento | GENETICA UMANA E MEDICA. Neri-Genuardi | | |
| Note ai testi di riferimento |  | | |
| Metodi didattici |  | | |
| Metodi di valutazione (indicare almeno la tipologia scritto, orale, altro) | ORALE | | |
| 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) | Capacità di interpretare un referto di Genetica Medica (genetica molecolare e citogenetica).  Capacità di analizzare la trasmissione di un carattere patologico in una famiglia (ereditarietà dominante, recessiva, legata all’X, mitocondriale). | | |
| Altro | Giornata, ora e sede di ricevimento per lo studente:  Venerdì, ore 9.30-10.30, Laboratorio di Genetica Medica | | |