|  |  |
| --- | --- |
| **Principali informazioni sull’insegnamento** |  |
| Titolo insegnamento | GENETICA MEDICA |
| Corso di studio | Corso di laurea in DietisticaC.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.itmarilidia.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 |