

Principali informazioni sull'insegnamento	
Titolo insegnamento	Genetica Medica
Corso di studio	Ortottica ed assistenza oftalmologica
Crediti formativi	2
Denominazione inglese	Medical genetics
Obbligo di frequenza	SI
Lingua di erogazione	Italiano

Docente responsabile	Nome Cognome	Indirizzo eMail
	CRISTIANO SIMONE	cristiano.simone@uniba.it cristianosimone73@gmail.com

Dettaglio crediti formativi	Area	SSD	CFU/ETCS
		Med/03	2

Modalità di erogazione	
Periodo di erogazione	I semestre
Anno di corso	I anno
Modalità di erogazione	Lezioni frontali

Organizzazione della didattica	
Ore totali	24
Ore di corso	24
Ore di studio individuale	

Calendario	
Inizio attività didattiche	
Fine attività didattiche	

Syllabus	
Prerequisiti	Conoscenze di base di Genetica
Risultati di apprendimento previsti	<p>Conoscenza e capacità di comprensione Il corso si propone di offrire le conoscenze dei meccanismi molecolari e fisio-patologici di trasmissione ereditaria dell'informazione genetica oltre che i meccanismi alla base dei difetti molecolari alla base delle malattie genetiche mediante l'applicazione delle più moderne tecnologie di citogenetica pre e postnatale e di genetica molecolare.</p> <p>Conoscenza e capacità di comprensione applicate Le conoscenze acquisite dallo studente durante il corso di genetica medica gli consentiranno di impostare in modalità integrata l'approccio a problemi applicativi di ordine genetico in ambito professionale.</p> <p>Autonomia di giudizio</p>

	<p>Il corso consentirà allo studente di acquisire una visione integrata della genetica tale da portarlo a descrivere i meccanismi di base delle funzioni trattate valutandoli con una adeguata autonomia di giudizio.</p> <p>Abilità comunicative Al termine del corso lo studente avrà maturato un'adeguata organizzazione delle conoscenze acquisite, l'uso della specifica terminologia e del linguaggio scientifico tali da permettergli sia di interpretare correttamente la letteratura scientifica del settore sia di esporre in modo organico gli argomenti trattati.</p> <p>Capacità di apprendere Lo studente dovrà essere capace di approfondire, collegare e integrare le conoscenze oltre ad esaminare e comprendere testi e materiale scientifico, in modo tale da impiegarli in contesti quotidiani per la professione e per la ricerca.</p>
Contenuti di insegnamento	<p>-Organizzazione del genoma umano. Geni: struttura, numero. Promotori, enhancer. Trascrizione. Processamento dell'RNA: capping, splicing, poliadenilazione.</p> <p>-Mutazione. Tipi di Mutazione. Meccanismi responsabili dell'insorgenza di mutazioni. Agenti fisici e chimici: conseguenze sul DNA, sistemi di riparazione. Instabilità genomica.</p> <p>-Cromatina. Cromosomi: struttura, caratteristiche e cariotipo. Caratteristiche del cariotipo, nomenclatura, bandeggi. Indicazioni all'indagine citogenetica pre e postnatale. Epidemiologia delle anomalie cromosomiche. Anomalie numeriche e strutturali dei cromosomi.</p> <p>-Alberi genealogici. Eredità autosomica dominante. Eredità autosomica recessiva. Inattivazione dell'X. Eredità X-linked recessiva e dominante. Eredità mitocondriale.</p>

Programma	
Testi di riferimento	GENETICA UMANA E MEDICA. Neri, Genuardi
Note ai testi di riferimento	Esempi di siti web
Metodi didattici	Lezioni frontali con proiezione di slides esplicative dei contenuti didattici.
Metodi di valutazione	Prova scritta.
Criteri di valutazione	Capacità di interpretare un referto di Genetica Medica (molecolare, citogenetica). Capacità di analizzare la trasmissione di un carattere patologico in una famiglia (ereditarietà dominante, recessiva, legata all'X, mitocondriale).
Altro	

General Information	
Academic subject	Medical Genetics
Degree course	Orthoptics and ophthalmological assistance
Curriculum	Orthoptics and ophthalmological assistance
ECTS credits	2
Compulsory attendance	YES
Language	Italian language

Subject teacher	Name Surname	Mail address	SSD
	Cristiano Simone	cristiano.simone@uniba.it	MED/03

ECTS credits details	Area		CFU/ETCS
Basic teaching activities	Genetics		2

Class schedule	
Period	2020/2021
Year	First
Type of class	First semester

Time management	
Hours	24
In-class study hours	24
Out-of-class study hours	

Academic calendar	
Class begins	-
Class ends	-

Syllabus	
Prerequisites/requirements	
Expected learning outcomes	<p>Knowledge and understanding: The course aims to offer the knowledge of the molecular and physio-pathological mechanisms of hereditary transmission of genetic information as well as the mechanisms underlying the molecular defects underlying genetic diseases through the application of the most modern pre and postnatal cytogenetic technologies and of molecular genetics.</p> <p>Applying knowledge and understanding: The knowledge acquired by the student during the medical genetics course will allow him to set an integrated approach to genetic application problems in the professional field.</p> <p>Making judgements: The course will allow the student to acquire an integrated view of genetics such as to lead him to describe the basic mechanisms of the functions treated, evaluating them with</p>

	<p>adequate autonomy of judgment.</p> <p>Communication: At the end of the course, the student will have developed an appropriate organization of the acquired knowledge, the use of specific terminology, and scientific language such as to allow him both to correctly interpret the scientific literature of the sector and to explain the topics covered organically.</p> <p>Lifelong learning skills: The student must be able to deepen, connect, and integrate knowledge as well as examine and understand texts and scientific material, to use them in everyday contexts for the profession and research.</p>
Contents	<p>Course program: Organization of the human genome. Genes: structure, number. Promoters, enhancers. Transcription. RNA processing: capping, splicing, polyadenylation.</p> <p>Mutation. Types of Mutation. Mechanisms responsible for the onset of mutations. Physical and chemical agents: consequences on DNA, repair systems. Genomic instability.</p> <p>Chromatin. Chromosomes: structure, characteristics and karyotype. Characteristics of the karyotype, nomenclature, banding. Indications for pre and postnatal cytogenetic investigation. Epidemiology of chromosomal abnormalities. Numerical and structural anomalies of chromosomes.</p> <p>Genealogical trees. Autosomal dominant inheritance. Autosomal recessive inheritance. Inactivation of X. Recessive and dominant X-linked inheritance. Mitochondrial inheritance</p>
Course program	
Bibliography	GENETICA UMANA E MEDICA. Neri, Genuardi.
Notes	
Teaching methods	Lessons with projection of explanatory slides of the didactic contents.
Assessment methods	Written exam
Evaluation criteria	<ul style="list-style-type: none"> • Ability to interpret a Medical Genetics report (molecular, cytogenetic). • Ability to analyze the transmission of a pathological trait in a family (dominant, recessive, X-linked, mitochondrial inheritance)
Further information	-