

Principali informazioni sull'insegnamento	CORSI DI STUDIO DI BIOLOGIA
Denominazione insegnamento	GENETICA UMANA
Corso di studio (classe)	SCIENZE BIOSANITARIE (LM6)
Crediti formativi	6
Denominazione inglese	HUMAN GENETICS
Obbligo di frequenza	SI
Lingua di erogazione	ITALIANO
Anno Accademico	2020-2021

Docente responsabile		
Nome e Cognome	NICOLETTA ARCHIDIACONO	
indirizzo email	nicoletta.archidiacono@uniba.it	
Luogo e orario di ricevimento	Dipartimento di Biologia terzo piano ore 14.00-16.00 ogni giorno	
Dettaglio insegnamento	SSD	tipologia attività
	BIO/18	ATTIVITA' CARATTERIZZANTE

Periodo di erogazione	Anno di corso		Semestre	
	I		I	
Organizzazione della didattica	Lezioni frontali	Laboratori	Esercitazioni	Totale
CFU	5,5	0,5		6
Ore totali	137,5	12,5		150
Ore di didattica assistita	44	6		50
Ore di studio individuale	93,5	6,5		100
Syllabus				
Prerequisiti Conoscenza della genetica, biochimica, biologia molecolare, fisiologia				

Risultati di apprendimento attesi (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino)	
Conoscenza e capacità di comprensione	Acquisire ulteriori conoscenze specificatamente in genetica umana comprendendo la struttura e il funzionamento del genoma umano, studiando anche l'origine della patologia genetica a livello molecolare per comprendere i modelli di trasmissione ereditaria e la manifestazione fenotipica normale e patologica
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	Applicazione di metodologie ad ampio spettro per la ricerca in genetica

Autonomia di giudizio	Acquisizione di autonomia in ambiti relativi alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali e nell'impostazione delle strategie di applicazione delle tecniche molecolari per lo studio della genetica umana
Abilità comunicative	Acquisizione del lessico e della terminologia relativi alla genetica umana per poter comprendere eventuali approfondimenti tramite bibliografia specifica
Capacità di apprendere	Acquisizione della capacità di approfondire e leggere con spirito critico l'evolversi della disciplina, attraverso la consultazione di testi e delle banche dati
Programma	
Contenuti di insegnamento	Richiami di genetica Pedigree Eredità dei caratteri complessi Hardy Wienberg Polimorfismi Organizzazione e struttura del genoma Le mutazioni Emoglobinopatie Eredità X linked e inattivazione del cromosoma X Imprinting Genetica del cancro Disordini mitocondriali e origine dei mitocondri Disordini genomici Evoluzione del genoma Esercitazioni: cariotipo umano normale patologico
Testi di riferimento	Tom Strachan-Andrew Read: Genetica molecolare umana. Zanichelli
Note ai testi di riferimento	PDF per completare lo studio - Integrare eventualmente con i testi utilizzati per la Genetica Generale e la Biologia molecolare Sono disponibili come supporto i PowerPoint delle lezioni (non sono dispense)
Metodi didattici	Lezione frontali con l'utilizzo del PowerPoint ed esercitazioni al computer per allestire i cariotipi umani normali e patologici
Metodi di valutazione (scritto, orale, prove in itinere)	Colloquio 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)	Oltre all'accertamento dell'acquisizione delle nozioni, viene valutata la capacità di rispondere ai perché e di fare i collegamenti con altre discipline dal momento che la genetica umana è una disciplina che richiede competenze di fisiologia, biochimica e biologia molecolare come del resto tutte le discipline biologiche. Non si richiedono i dettagli propri delle altre discipline, ma la capacità di cogliere quello che delle altre discipline permette di comprendere la genetica. La conoscenza solo delle nozioni non viene valutata oltre una valutazione media (24 - 26/30)
Altro	