

Principali informazioni sull'insegnamento	CORSI DI STUDIO DI BIOLOGIA
Denominazione insegnamento	RICERCA DIAGNOSTICA IN GENETICA
Corso di studio (classe)	SCIENZE BIOSANITARIE LM6
Crediti formativi	4
Denominazione inglese	DIAGNOSTIC RESEARCH IN MOLECULAR 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 14-16 tutti i giorni	
Dettaglio insegnamento	SSD	tipologia attività
	BIO/18	ATTIVITA' CARATTERIZZANTE

Periodo di erogazione	Anno di corso		Semestre	
	II		I	
Organizzazione della didattica	Lezioni frontali	Laboratori	Esercitazioni	Totale
CFU	4			4
Ore totali	100			100
Ore di didattica assistita	32			32
Ore di studio individuale	68			68
Syllabus				

Prerequisiti Corsi del primo anno della laurea magistrale	
Risultati di apprendimento attesi (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino)	
Conoscenza e capacità di comprensione	Capire come e perché si sceglie un test diagnostico nella diagnosi delle malattie genetiche e come e perché si esegue uno screening per le malattie genetiche
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	Capire come si sceglie un test diagnostico nei casi di malattie che coinvolgono il materiale ereditario. Comprensione dell'approccio genetico e della gestione delle famiglie. Comprendere che la diagnosi è legata alla conoscenza della patologia e del quadro complessivo della singola famiglia in esame. Si presenteranno esempi

	di diagnostica di alcune patologie particolarmente significative che serviranno come modelli per capire le strategie.
Autonomia di giudizio	Acquisizione di autonomia in ambiti relativi alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali necessari per fornire risposte a coloro che chiedono consulenza genetica.
Abilità comunicative	Acquisizione delle terminologie corrette per comprendere come si imposta una diagnosi nelle malattie genetiche
Capacità di apprendere	Acquisire la capacità di comprendere l'origine molecolare delle malattie genetiche
Programma	
Contenuti di insegnamento	Riepilogo delle nozioni di genetica umana molecolare Cenni sulle principali tecniche Diagnosi prenatale, cenni di genetica forense Esempi di malattie genetiche portate come modelli
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
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 al perché si chiede un test genetico e chi lo richiede, perché si predispone uno screening , quando la ricerca delle mutazioni patologiche è necessaria e a cosa serve. Più che i dettagli tecnici si insiste sulle strategie. La conoscenza solo delle nozioni e delle tecniche non viene valutata oltre una valutazione media (24 - 26/30)
Altro	