

CORSO DI STUDIO *Scienze Biosanitarie*
ANNO ACCADEMICO 2023-2024

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO *Genetica umana*

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	I anno
Periodo di erogazione	SEMESTRE
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	6
SSD	BIO/18
Lingua di erogazione	ITALIANO
Modalità di frequenza	OBBLIGATORIA

Docente (frontali)	
Nome e cognome	FRANCESCA ANTONACCI
Indirizzo mail	francesca.antonacci@uniba.it
Telefono	080 544 3383
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente, Via Orabona 4 - Bari
Sede virtuale	TEAMS b9fzawm
Ricevimento	Lunedì e Mercoledì 13:30-15
Docente (esercitazioni)	
Nome e cognome	MARIO VENTURA
Indirizzo mail	mario.ventura@uniba.it
Telefono	080 544 3583
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente, Via Orabona 4 - Bari
Sede virtuale	TEAMS b9fzawm
Ricevimento	Lunedì e Martedì 13:30-15:30

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
150	40	12	98
CFU/ETCS			
6	5	1	

Obiettivi formativi	L'insegnamento si propone di fornire conoscenze avanzate sulle basi genetiche di patologie umane e l'impatto delle nuove conoscenze del genoma nello studio della genetica molecolare umana.
Prerequisiti	Conoscenza della genetica di base.

Metodi didattici	Lezioni frontali con l'utilizzo del PowerPoint ed esercitazioni in laboratorio per allestire un preparato citogenetico e per la caratterizzazione di un caso di riarrangiamento cromosomico.
-------------------------	--

Risultati di apprendimento previsti	
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	Alla fine dell'insegnamento verranno valutate le capacità dello studente di elaborare ed esporre in maniera autonoma e critica le conoscenze teoriche acquisite durante le lezioni frontali. Durante la prova d'esame verrà anche valutata la capacità dello studente di utilizzare correttamente le nozioni teorico/pratiche per risolvere quesiti e problemi di natura sperimentale e laboratoristica, attinenti a tematiche di genetica umana.
Competenze trasversali	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Autonomia di giudizio</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Durante la frequentazione lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e attitudine alla ricerca scientifica, utilizzando i dati sperimentali messi a disposizione per formulare giudizi personali e risolvere problemi analitici di complessità crescente. • <i>Abilità comunicative</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Capacità di esporre e comunicare in modo chiaro le conoscenze acquisite durante il corso. • <i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Lo studente deve essere in grado di apprendere in modo autonomo, di applicare le metodologie presentate durante il corso e di ampliare le proprie conoscenze attraverso l'utilizzo di testi e articoli scientifici, seminari, ricerca di informazioni e aggiornamenti in rete. ○ Lo studente dovrà sviluppare abilità di apprendimento che gli consentiranno di intraprendere in maniera autonoma gli studi successivi o le esperienze lavorative. L'impostazione dell'insegnamento consente allo studente di trasferire le nozioni teoriche in ambito applicativo e di acquisire una metodologia scientifica, utile per esperienze post-laurea sia in ambito di studio che lavorativo.
Contenuti di insegnamento (Programma)	<p>Organizzazione e struttura del genoma e cromosoma umano Variabilità del genoma I modelli di trasmissione ereditaria Disordini genomici Mappatura e identificazione di geni che causano malattie Basi molecolari delle malattie Emoglobinopatie Cenni sulla genetica dei caratteri complessi Imprinting e inattivazione della X Esercitazioni: allestimento di un preparato citogenetico; utilizzo del genome browser per l'analisi del genoma umano e per la caratterizzazione di un caso di riarrangiamento cromosomico</p>
Testi di riferimento	Tom Strachan Andrew Read. Genetica molecolare umana. Seconda edizione Zanichelli.
Note ai testi di riferimento	Sono disponibili come supporto i PowerPoint delle lezioni e pdf di articoli scientifici.
Materiali didattici	Teams b9fzawm

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Lo studente sarà chiamato a sostenere un esame orale a fine corso. Lo studente sarà valutato sulla base delle conoscenze teoriche acquisite durante il corso, e della capacità di impiegare tali conoscenze per pianificare esperimenti di genetica umana applicati a quesiti specifici.
Criteri di valutazione	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i> Lo studente dovrà essere in possesso di conoscenze relative all'organizzazione e struttura del genoma umano in condizioni di normalità e in presenza di patologie. Inoltre, dovrà essere in possesso delle conoscenze relative alla modalità di trasmissione mendeliana dei caratteri ereditari e relative eccezioni. Dovrà altresì conoscere le principali anomalie cromosomiche numeriche e strutturali e i loro meccanismi di insorgenza. Lo studente dovrà essere in

	<p>possesso di conoscenze relative alla mappatura e identificazione di geni che causano malattie, ai meccanismi di imprinting e inattivazione della X e alla variabilità del genoma umano;</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Lo studente dovrà essere in grado di rispondere a quesiti inerenti agli argomenti teorici e pratici trattati a lezione. Inoltre, dovrà dimostrare di saper utilizzare le conoscenze teoriche in suo possesso e a risolvere quesiti sperimentali. Oltre alle nozioni teoriche, verranno valutate anche le conoscenze di tipo applicativo mediante quesiti tecnico-sperimentali; • <i>Autonomia di giudizio:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Durante la frequentazione delle lezioni lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e attitudine alla ricerca scientifica, utilizzando i dati sperimentali messi a disposizione per formulare giudizi personali e risolvere problemi applicativi. Inoltre, lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e di saper risolvere problemi di natura applicativa. Nella prova finale l'autonomia di giudizio dello studente verrà valutata tenendo conto delle sue capacità di integrare gli argomenti trattati nel corso; • <i>Abilità comunicative:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ La capacità dello studente di comunicare in maniera chiara ed efficace le conoscenze acquisite durante l'unità didattica, verrà valutata durante la prova finale, in cui verrà anche valutata l'abilità dello studente di utilizzare un appropriato linguaggio tecnico-scientifico. • <i>Capacità di apprendere:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Il grado di apprendimento teorico e metodologico verrà testato durante le lezioni interattive. Le capacità critiche, l'originalità ed il livello di approfondimento con cui lo studente affronterà la prova finale consentiranno di valutare in modo mirato il grado di apprendimento e di motivazione verso la materia trattata.
<p>Criteria di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale</p>	<p>Il voto finale è attribuito in trentesimi. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18. Per conseguire una valutazione elevata lo studente deve avere sviluppato autonomia di giudizio e adeguata capacità di argomentazione ed esposizione.</p>
<p>Altro</p>	