

CORSO DI STUDIO (*Scienze Biosanitarie LM6*)

ANNO ACCADEMICO (*2023-2024*)

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO (*Ricerca Diagnostica in Genetica e Laboratorio di Citogenetica*)

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	2° anno
Periodo di erogazione	1° semestre (Ottobre 2023 – Gennaio 2024)
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	6
SSD	BIO/18
Lingua di erogazione	Italiano
Modalità di frequenza	Obbligatoria

Docente	
Nome e cognome	Rachele Antonacci
Indirizzo mail	rachele.antonacci@uniba.it
Telefono	0805443393
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente (3° piano)
Sede virtuale	codice teams: nrfpdri
Ricevimento	Giovedì: 10.00-12.00 (in sede)

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
150	32	24	94
CFU/ETCS			
6	4	2	

Obiettivi formativi	Il Corso affronta le principali tematiche nel campo della Genetica Umana che possono aiutare a comprendere come scegliere un test genetico per la diagnosi di malattie nell'uomo. L'obiettivo è quindi quello di fornire agli studenti quelle nozioni di base per affrontare le più comuni problematiche inerenti alla salute dell'uomo.
Prerequisiti	Nozioni di base di Genetica generale e nozioni di Genetica Umana.

Metodi didattici	Il metodo principale di erogazione dell'insegnamento è rappresentato dalla didattica frontale. E' inoltre prevista una parte pratica che prevede attività di laboratorio e lo svolgimento di lavori di gruppo per analisi di casi studio.
-------------------------	---

<p>Risultati di apprendimento previsti</p> <p>DD1 Conoscenza e capacità di comprensione</p> <p>DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate</p> <p>DD3-5 Competenze trasversali</p>	<p>- 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</p> <p>- 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</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Autonomia di giudizio</i> Acquisizione di autonomia in ambiti relativi alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali necessari per fornire risposte a coloro che chiedono consulenza genetica. • <i>Abilità comunicative</i> Acquisizione delle terminologie corrette per comprendere come si imposta una diagnosi nelle malattie genetiche • <i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i> Acquisire la capacità di comprendere l'origine molecolare delle malattie genetiche
<p>Contenuti di insegnamento (Programma)</p>	<p><i>- I test genetici come strumento metodologico per la ricerca diagnostica in Genetica umana.</i></p> <p><i>- Analisi del pedigree per lo studio delle malattie genetiche.</i> Utilizzo degli alberi genealogici per determinare la modalità di trasmissione di caratteri mendeliani: carattere autosomico dominante, carattere autosomico recessivo, caratteri legati al sesso, eredità mitocondriale.</p> <p><i>- Organizzazione del cromosoma eucariotico.</i> Cromosoma interfase e cromosoma metafase. Centromero e telomero: caratteristiche generali. Anomalie numeriche e strutturali dei cromosomi: aneuploidie, delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni. Disordini genomici.</p> <p><i>- Metodi di indagine pre- e post-natale per la ricerca e l'analisi di varianti genetiche strutturali.</i> Allestimento di colture cellulari per lo studio del cariotipo. Il cariotipo umano: allestimento e bandeggio. Colture cellulari sincrone ed asincrone. Bandeggio ad alta risoluzione. Sister Chromatid Exchange (SCE). Tecnica FISH e sue applicazioni nella citogenetica clinica. Sonde centromeriche, telomeriche, locus specifiche, cromosoma specifiche. SKY-FISH ed M-FISH. CGH e arrayCGH.</p> <p><i>- Metodi di analisi per la ricerca di varianti genetiche su piccola scala.</i> Variazioni strutturali del DNA: SNV, inserzioni e delezioni, mutazioni dinamiche.</p> <p><i>- Esempi di malattie genetiche.</i> Malattie metaboliche, emoglobinopatie, corea di Huntington, sindrome dell'X fragile, CMT1A, sindrome di DiGeorge.</p> <p><i>- Descrizione di un caso clinico.</i></p> <p><i>- Cenni di genetica forense</i></p> <p><i>- Citogenetica dei tumori</i></p>
<p>Testi di riferimento</p>	<p>Tom Strachan-Andrew Read: Genetica molecolare umana. Zanichelli</p>

Note ai testi di riferimento	Integrare eventualmente con i testi utilizzati per la Genetica generale e la Biologia molecolare. I PowerPoint delle lezioni sono messi a disposizione degli studenti.
Materiali didattici	Il materiale didattico è disponibile sul canale creato nell'ambito della Piattaforma Microsoft Teams

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Colloquio orale

Criteri di valutazione	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.
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	Il voto finale è attribuito in trentesimi. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18. La partecipazione alle attività di laboratorio e ai lavori di gruppo garantirà una votazione minima per accedere al colloquio orale.

Altro	
	.