

Principali informazioni sull'insegnamento	
Titolo insegnamento	GENETICA MEDICA
Corso di studio	LOGOPEDIA BA-POL NODbis C.I. BIOLOGIA, BIOCHIMICA E GENETICA
Crediti formativi	2
Denominazione inglese	MEDICAL GENETICS
Obbligo di frequenza	SI
Lingua di erogazione	ITALIANO

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

Dettaglio credi formativi	Ambito disciplinare	SSD	Crediti
		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	Inserire da segreteria
Fine attività didattiche	

Syllabus	
Prerequisiti	
Risultati di apprendimento previsti (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino) (si raccomanda che siano coerenti con i risultati di apprendimento del CdS, riportati nei quadri A4a, A4b e A4c della SUA, compreso i risultati di apprendimento trasversali)	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Conoscenza e capacità di comprensione</i> • <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate</i> • <i>Autonomia di giudizio</i> • <i>Abilità comunicative</i> • <i>Capacità di apprendere</i>
Contenuti di insegnamento	Organizzazione del genoma umano. Geni: struttura, numero. Promotori, enhancer. Trascrizione. Processamento dell'RNA: capping, splicing, poliadenilazione. Mutazione. Tipi di Mutazione. Meccanismi responsabili

	<p>dell'insorgenza di mutazioni.</p> <p>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.</p> <p>Indicazioni all'indagine citogenetica pre e postnatale.</p> <p>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	
Note ai testi di riferimento	GENETICA UMANA E MEDICA. Neri, Genuardi.
Metodi didattici	
Metodi di valutazione (indicare almeno la tipologia scritto, orale, altro)	Esame Scritto
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)	<p>Capacità di interpretare un referto di Genetica Medica (molecolare, citogenetica).</p> <p>Capacità di analizzare la trasmissione di un carattere patologico in una famiglia (ereditarietà dominante, recessiva, legata all'X, mitocondriale).</p>
Altro	