

DIPARTIMENTO INTERDISCIPLINARE DI MEDICINA (D.I.M.)

C.d.S. in TECNICHE DELLA PREVENZIONE NELL' AMBIENTE E
NEI LUOGHI DI LAVORO – SEDE DI TARANTO

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione dell'insegnamento	GENETICA MEDICA
Corso di studio	TECNICHE DELLA PREVENZIONE NELL' AMBIENTE E NEI LUOGHI DI LAVORO
Anno di corso	I
Crediti formativi universitari (CFU) / European Credit Transfer and Accumulation System (ECTS):	: 1
SSD	MED/03
Lingua di erogazione	ITALIANO
Periodo di erogazione	I SEMESTRE
Obbligo di frequenza	SI

Docente	
Nome e cognome	LUIGI ANTONIO GRECO
Indirizzo mail	luigi.greco@uniba.it greco.la@libero.it
Telefono	3391111110
Sede	Polo Jonico Taranto
Sede virtuale	
Ricevimento (giorni, orari e modalità)	Nelle ore di lezione

Syllabus	
Obiettivi formativi	<p>- Educare gli studenti ai concetti fondamentali della genetica; - fornire le conoscenze necessarie per comprendere le diverse modalità di trasmissione ereditaria; - far conoscere le malattie genetiche più comuni e le loro basi molecolari; - comprendere la trasmissione di caratteri attraverso lo studio degli alberi genealogici; - far conoscere l'uso degli screening e dei test genetici per la prevenzione delle malattie genetiche.</p> <p>Lo studente dovrà essere in grado di:</p> <ul style="list-style-type: none"> - conoscere la sintesi e la funzione del DNA; - conoscere come viene espressa l'informazione genetica attraverso i meccanismi della trascrizione e della traduzione; - conoscere le varie fasi e le principali diversità tra mitosi e meiosi; - conoscere e classificare i diversi tipi di aberrazioni cromosomiche; - conoscere e utilizzare le leggi di Mendel.
Prerequisiti	Per uno studio proficuo della materia e per una comprensione adeguata dei materiali didattici, si segnala come prerequisito: nozioni di biologia.
Contenuti di insegnamento (Programma)	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Le malattie genetiche: classificazione, frequenza e loro impatto in medicina ▪ Il genoma umano: basi cellulari e molecolari dell'eredità ▪ Il ciclo cellulare, durata e fasi - Mitosi e meiosi- La gametogenesi umana maschile e femminile ▪ I cromosomi: struttura, morfologia e classificazione, tecniche di analisi, cariotipo umano normale, polimorfismi cromosomici, citogenetica molecolare ▪ Aberrazioni cromosomiche- Cariotipi umani patologici e sindromi correlate ▪ Mutazioni nel DNA

DIPARTIMENTO INTERDISCIPLINARE DI MEDICINA (D.I.M.)
**C.d.S. in TECNICHE DELLA PREVENZIONE NELL' AMBIENTE E
NEI LUOGHI DI LAVORO – SEDE DI TARANTO**

	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Eredità mendeliana autosomica dominante e recessiva: anticipazione, nuove mutazioni, penetranza, espressività, esordio tardivo, consanguineità – Principali malattie monogeniche ▪ Eredità legata al cromosoma X ▪ Eredità atipica: eredità mitocondriale, malattie da triplette espanse, imprinting genomico, disomia uniparentale ▪ Eredità poligenica e multifattoriale ▪ La consulenza genetica: definizione, costruzione e studio degli alberi genealogici, calcolo del rischio di ricorrenza di una malattia genetica, test genetici ▪ La diagnosi genetica prenatale invasiva e non invasiva - amniocentesi, villocentesi, NIPT. ▪ Genetica oncologica: tumori ereditari, test genetici di suscettibilità.
Testi di riferimento	Genetica Medica Bruno Dallapiccola, Giuseppe Novelli Edizioni Scientifiche Falco, 2022 Genetica Umana e Medica Giovanni Neri, Maurizio Genuardi Edra, 2017
Note ai testi di riferimento	

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

Metodi didattici	<p>Il corso è organizzato in lezioni frontali (1 CFU) durante le quali il docente si avvale di presentazioni di PowerPoint. Parte delle lezioni vengono inoltre dedicate ad esercitazioni su tematiche generali, argomenti specifici (casi clinici reali) o sulla costruzione di alberi genealogici caratteristici. Durante il corso si favorirà il dialogo docente-studenti per chiarimenti e/o approfondimenti sugli argomenti trattati.</p>

Risultati di apprendimento previsti	
Conoscenza e capacità di comprensione	Al termine del Corso <ul style="list-style-type: none"> ○ lo studente conosce e comprende i concetti fondamentali della genetica, le diverse modalità di trasmissione ereditaria, le malattie genetiche più comuni e le loro basi molecolari ○ comprende la trasmissione dei caratteri attraverso lo studio degli alberi genealogici ○ conosce l'uso degli screening e dei test genetici per la prevenzione delle malattie genetiche
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	Al termine del Corso <ul style="list-style-type: none"> ○ lo studente sarà in grado di applicare le nozioni fondamentali della Genetica Medica acquisite e il metodo appreso alla classificazione e alla trasmissione dei caratteri ereditari lungo alberi genealogici, strumenti e conoscenze utili nello

DIPARTIMENTO INTERDISCIPLINARE DI MEDICINA (D.I.M.)

C.d.S. in TECNICHE DELLA PREVENZIONE NELL' AMBIENTE E
NEI LUOGHI DI LAVORO – SEDE DI TARANTO

	svolgimento della propria attività professionale.
Competenze trasversali	Le conoscenze acquisite rappresentano un indispensabile bagaglio culturale per lo studio delle discipline di area medica e biologica caratterizzanti il proprio profilo professionale.

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	<p>Le modalità di verifica sono organizzate in modo da valutare la partecipazione attiva degli studenti alle lezioni frontali tramite l'interazione diretta tra il docente e gli studenti al fine di chiarire e/o approfondire le nozioni esposte e ponendo agli studenti domande riferite agli argomenti trattati secondo la metodologia del <i>Problem solving</i> non solo con lo scopo di verificare in tempo reale l'efficacia dell'apprendimento ma anche con l'obiettivo di far acquisire loro un approccio critico e metodologico alle problematiche che la Genetica Medica pone.</p> <p>Modalità di esame - La verifica finale delle conoscenze può avvenire in una delle seguenti modalità:</p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>esame orale</i> nel corso del quale vengono rivolte al candidato almeno due domande per valutare il livello di conoscenza acquisito sugli argomenti trattati durante le lezioni. <p>La valutazione tiene conto della capacità del candidato di esporre chiaramente e con terminologia scientifica adeguata i concetti essenziali di Genetica Medica;</p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>esame scritto (multiple choice test)</i> comprendente domande su tutti gli argomenti trattati nel corso delle lezioni.
Criteri di valutazione	<p>Per l'esame orale i criteri di valutazione tengono conto del grado di conoscenza della materia, della chiarezza dell'esposizione, della proprietà di linguaggio, dell'uso corretto dei termini genetici e della capacità di stabilire collegamenti logici tra i vari argomenti.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Per l'esame scritto si valuta la correttezza delle risposte.
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	<p>Parametri per l'attribuzione del voto finale:</p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>esame orale</i> <p><i>Voto 29-30 e lode:</i> lo studente ha una conoscenza <i>approfondita</i> della materia ha ottime capacità comunicative e utilizza in maniera adeguata il linguaggio medico-scientifico.</p> <p><i>Voto 26-28:</i> lo studente ha una <i>buona</i> conoscenza della materia ed espone gli argomenti in modo chiaro utilizzando un linguaggio medico-scientifico appropriato;</p> <p><i>Voto 22-25:</i> lo studente ha una <i>discreta</i> conoscenza della materia, anche se limitata agli argomenti più importanti ed espone tali argomenti in modo abbastanza chiaro con una discreta proprietà di linguaggio;</p> <p><i>Voto 18-21:</i> lo studente ha una <i>minima</i> conoscenza della materia ed espone gli argomenti in modo non sempre sufficientemente chiaro e con proprietà di linguaggio poco sviluppate;</p> <p><i>Esame non superato:</i> lo studente <i>non possiede la conoscenza minima richiesta</i> dei principali contenuti dell'insegnamento, la capacità di utilizzare lo specifico linguaggio è scarsissima o nulla e non è in grado di applicare autonomamente le ridotte conoscenze acquisite.</p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>esame scritto (multiple choice test)</i> <p>Voto in rapporto al numero delle risposte corrette.</p>



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI BARI
ALDO MORO

DIPARTIMENTO INTERDISCIPLINARE DI MEDICINA (D.I.M.)

C.d.S. in TECNICHE DELLA PREVENZIONE NELL'AMBIENTE E
NEI LUOGHI DI LAVORO – SEDE DI TARANTO

Altro	