

**GENETICA UMANA**  
**corso integrato di Genetica umana**

<b>Codice Disciplina : M0384</b> <b>Codice Corso integrato : M0014</b>	<b>Settore : MED/03</b>	<b>N° CFU: 2B</b>
<b>Docente:</b> <b>Momigliano Patricia</b>	<b>Ore : 22</b>	<b>Corso di Laurea :</b> Medicina e Chirurgia Anno : II Semestre : II

### Obiettivo del modulo

#### Obiettivi formativi:

Comprendere le relazioni esistenti tra l'informazione genetica e il fenotipo clinico  
Saper valutare il rischio di ricorrenza di patologie genetiche o con componente genetica nelle famiglie  
Conoscere le basi della diagnostica delle malattie genetiche  
Saper utilizzare le fonti (banche dati, letteratura scientifica) per acquisire conoscenze sulle malattie genetiche e la componente genetica necessarie per la consulenza genetica.  
Inoltre, il corso si propone di iniziare a sviluppare negli studenti la capacità di:  
collaborare con colleghi;  
autoformazione;  
applicare le conoscenze all'analisi e risoluzione di problemi.

### Conoscenze ed abilità attese

Superamento dell'esame del corso "Basi molecolari della vita I" (Biologia e Genetica)  
Nozioni di Biochimica, Biologia Molecolare, Statistica

### Programma del corso

Saranno condotti 2 tipi di esercitazioni:

1) risoluzione di problemi.

Queste esercitazioni saranno condotte in aula con gli studenti suddivisi in piccoli gruppi e riguarderanno:

- consulenza genetica in famiglie con: anomalie cromosomiche, malattie monofattoriali, malattie multifattoriali;
- simulazione teorica di diagnostica applicata ad alcuni casi clinici;
- valutazione dell'ereditabilità di malattie multifattoriali.

2) consultazione delle banche dati sulle malattie genetiche e della letteratura scientifica (medline) volta alla consulenza genetica in famiglie con una determinata malattia genetica.

Queste esercitazioni saranno condotte in aula computer.

### Esercitazioni

### Attività a scelta dello studente

Frequenza nel laboratorio di Genetica Umana (numero limitato).  
Ricerca bibliografica guidata con presentazione finale sotto forma di seminario.

## Supporti alla didattica in uso alla docenza

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula  
Lavagna luminosa  
Computer in dotazione all'aula computer

## Strumenti didattici

Presentazioni in formato MS-Power Point  
Testi dei problemi e dei casi clinici presentati e discussi nelle esercitazioni

## Materiali di consumo previsti

Fotocopie dei problemi e dei casi clinici per tutti gli studenti  
Copia su supporto informatico di tutte le diapositive proiettate

## Eventuale bibliografia

Testi consigliati:  
Curtoni et al.: Genetica, ed. UTET, seconda edizione  
Korf BR: Genetica umana. Dal problema clinico ai principi fondamentali, ed. Springer (2001)  
Cummings MR: Eredità. Principi e problematiche della genetica umana, ed. EdiSES (2004)  
Nussbaum et al.: "Thompson and Thompson" Genetica in Medicina, ed. Idelson-Gnocchi (2005)

## Verifica dell'apprendimento

L'apprendimento verrà verificato tramite esame scritto con domande aperte e/o a scelta multipla. Per la maggior parte delle domande, la risposta richiede la risoluzione di problemi. Inoltre lo studente dovrà dimostrare di essere in grado di utilizzare le fonti per fornire una consulenza genetica in una famiglia in cui sia presente una malattia genetica o a componente genetica. Questa parte dell'esame verrà svolta in "aula computer".  
Interrogazione orale solo a chi lo richieda e nei casi incerti.