

CORSO DI STUDIO Medicina e Chirurgia Td – Crotona

ANNO ACCADEMICO 2025-2026

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO Genomica Strutturale E Funzionale Degli Organismi E Dei Microrganismi Patogeni – MODULO DI MICROBIOLOGIA E MICROBIOLOGIA CLINICA 3 CFU/39 h (SSD MEDS-03/A)

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	II anno
Periodo di erogazione	II semestre
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	3 MEDS-03/A
SSD	MEDS-03/A Microbiologia e Microbiologia Clinica
Lingua di erogazione	Italiano
Modalità di frequenza	obbligatoria

Docente	
Nome e cognome	Grazia Pavia
Indirizzo mail	graziapavia@unicz.it
Telefono	09613647749
Sede	Livello 0 Corpo C
Sede virtuale	-
Ricevimento	Martedì e giovedì dalle ore 14:00 si riceve su appuntamento.

Organizzazione della didattica	
Ore	
Totali	Didattica frontale
39	39
CFU/ETCS	
3	

Obiettivi formativi	Lo Studente deve acquisire una conoscenza dei vari argomenti sufficientemente approfondita da permettergli di utilizzare nei differenti contesti terapeutici le adeguate nozioni di Microbiologia Generale ed Immunologia. Particolare attenzione deve essere dedicata ai seguenti argomenti: <ul style="list-style-type: none">- Rapporti ospite-parassita.- Generalità sulle malattie da infezione- Patogeni: parte speciale- Metodi per lo studio dei microrganismi- Eziologia delle patologie
Prerequisiti	Gli studenti per seguire con profitto il corso di Microbiologia dovranno possedere conoscenze di biologia cellulare, biochimica e biologia molecolare. Inoltre, saranno necessarie conoscenze di anatomia e fisiologia per un'adeguata comprensione dei meccanismi patogenetici dei batteri, virus, funghi e protozoi.

--	--	--	--

	-

Metodi didattici	Il metodo di insegnamento principale è la didattica frontale; la parte pratica servirà per valutare l'applicazione delle conoscenze e sarà attuata mediante utilizzo di seminari ed analisi di casi clinici.
Risultati di apprendimento previsti Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=	Al termine dello studio lo studente dovrà essere in grado di conoscere le basi cellulari e molecolari della patogenicità microbica e delle interazioni microorganismo-ospite, gli aspetti diagnostico-clinici generali dell'indagine microbiologica e dei bersagli di azione dei farmaci antimicrobici e virali; conoscenza dei principali batteri, miceti, protozoi e virus agenti eziologici di malattie da infezione.
DD1 Conoscenza e capacità di comprensione	- Descrittore di Dublino 1: conoscenza e capacità di comprensione (che cosa lo/la studente/studentessa conosce al termine dell'insegnamento); lo studente dovrà comprendere l'importanza della microbiologia nello studio degli aspetti morfologici, metabolici, genetici dei microrganismi
DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate	- Descrittore di Dublino 2: capacità di applicare conoscenza e comprensione (che cosa lo/la studente/studentessa sa fare al completamento dell'insegnamento ovvero quali sono le competenze che ha acquisito); lo studente dovrà comprendere i meccanismi molecolari coinvolti nei processi infettivi, le vie di trasmissione e diffusione dei principali agenti patogeni, le tecniche diagnostiche e possibilità terapeutiche.
DD3-5 Competenze trasversali	Descrittore di Dublino 3: Autonomia di giudizio: Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di analizzare in maniera critica e autonoma le caratteristiche biologiche e molecolari essenziali dei microrganismi responsabili di infezioni umane e l'importanza delle interazioni microorganismo-ospite.

	<p>- Descrittore di Dublino 4: capacità di comunicare quanto si è appreso (anche in questo caso si devono predisporre attività mirate allo sviluppo, nello/a studente/studentessa, della capacità di comunicare/trasmettere quanto appreso) Al termine dell'insegnamento, lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di esporre gli argomenti in modo chiaro, utilizzando un linguaggio scientifico appropriato a interlocutori specialisti e non specialisti.</p> <p>- Descrittore di Dublino 5: capacità di proseguire lo studio in modo autonomo nel corso della vita (occorre indicare quali siano gli strumenti forniti affinché lo studente sappia, al termine dell'insegnamento, proseguire autonomamente nello studio). Gli/Le studenti/studentesse devono aver sviluppato quelle capacità di apprendimento che sono loro necessarie per intraprendere studi successivi con un alto grado di autonomia.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Capacità di apprendere in modo autonomo <p>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di</p> <ul style="list-style-type: none"> • Leggere e comprendere un articolo scientifico • Seguire un insegnamento complesso (corso perfezionamento) che gli consenta di incrementare e perfezionare la sua cultura
<p>Contenuti di insegnamento (Programma)</p>	<p>Batteriologia La cellula batterica: struttura, metabolismo, riproduzione, produzione di spore. Genetica batterica. L'azione patogena dei batteri: meccanismi dell'azione patogena dei batteri, esotossine e endotossine. La coltivazione e l'identificazione dei batteri. Principi generali della diagnosi batteriologica. Prove di sensibilità in vitro. I batteri di interesse medico: Stafilococchi, Streptococchi, Micobatteri, Neisserie, Enterobatteri, Brucelle, Clostridi, Spirochete, Chlamydie, Micoplasmi.</p> <p>Virologia Generalità sui virus. Composizione chimica, struttura, morfologia. Classificazione dei virus. Moltiplicazione dei virus e strategie replicative dei virus. Genetica dei virus. Sistemi di coltivazione e titolazione dei virus. Azione patogena dei virus. Rapporti virus-cellula. Patogenesi delle infezioni virali. Rapporti virus-ospite. Principi generali della diagnosi virologica. I virus di interesse medico: <i>Herpesviridae</i>, <i>Papillomaviridae</i>, <i>Orthomyxoviridae</i>, <i>Paramyxoviridae</i>, <i>Flaviviridae</i>, <i>Coronaviridae</i>, <i>Retroviridae</i>, virus responsabili di epatiti primarie.</p> <p>Micologia Caratteristiche generali dei miceti. Patogenesi delle micosi e meccanismi dell'azione patogena. Metodi di studio e diagnosi delle micosi. I miceti di interesse medico: miceti lieviti e funghi filamentosi.</p> <p>Protozoologia Caratteristiche generali dei protozoi. Meccanismi dell'azione patogena. Diagnosi delle infezioni da protozoi. I protozoi di interesse medico: Leishmanie, Plasmodi.</p>
<p>Testi di riferimento</p>	<p>La Placa M. - Principi di Microbiologia Medica (Ed. Esculapio) - Murray P. R. et al. - Microbiologia Medica (Ed EMSI) - Antonelli Guido et al. - Principi di Microbiologia Medica (Ed Ambrosiana).</p>
<p>Note ai testi di riferimento</p>	<p>Video lezioni, testi di divulgazione scientifica, articoli scientifici</p>
<p>Materiali didattici</p>	<p>Il materiale didattico sarà reperibile sul sito E-learning</p>

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	<ul style="list-style-type: none"> - L'esame finale sarà svolto in forma orale mediante colloquio; - Sono previste una prova in itinere mediante erogazione di quesiti a risposta multipla a metà insegnamento per il modulo di Microbiologia e Microbiologia Clinica (SSD MEDs-03/A); - La calendarizzazione della prova in itinere sarà stabilita durante il corso; - La valutazione delle prove in itinere permetterà al Docente di monitorare il livello di apprendimento degli studenti.
Criteri di valutazione	<p>Per ogni risultato di apprendimento atteso su indicato, descrivere cosa ci si aspetta che lo/la studente/studentessa 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 (a titolo di esempio: capacità di organizzare discorsivamente la conoscenza; capacità di ragionamento critico sullo studio realizzato; qualità dell'esposizione, competenza nell'impiego del lessico specialistico, efficacia, linearità etc.).</p> <ul style="list-style-type: none"> - Conoscenza e capacità di comprensione: <ul style="list-style-type: none"> le principali caratteristiche biologiche e molecolari dei microrganismi responsabili di infezioni umane; - Conoscenza e capacità di comprensione applicate: <ul style="list-style-type: none"> i meccanismi patogenetici dei microrganismi responsabili di infezioni umane; - Autonomia di giudizio: <ul style="list-style-type: none"> analizzare in maniera critica e autonoma le interazioni microrganismo-ospite - Abilità comunicative: <ul style="list-style-type: none"> capacità di esporre gli argomenti in maniera chiara e con linguaggio scientifico appropriato - Capacità di apprendere: <ul style="list-style-type: none"> capacità di approfondire gli argomenti in maniera autonoma su riviste scientifiche o di settore
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	<p>Il voto finale è attribuito in trentesimi. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18.</p> <p>La lode sarà attribuita agli studenti che dimostreranno elevato grado di approfondimento con autonomia di giudizio e adeguata capacità di esposizione.</p>

Risultati	Conoscenza e comprensione argomento	Capacità di analisi e sintesi	Utilizzo di referenze
Non idoneo	Importanti carenze. Significative inaccurately	Irrilevanti. Frequenti generalizzazioni. Incapacità di sintesi	Completamente inappropriato
18-20	A livello soglia. Imperfezioni evidenti	Capacità appena sufficienti	Appena appropriato
21-23	Conoscenza routinaria	È in grado di analisi e sintesi corrette. Argomenta in modo logico e coerente.	Utilizza le referenze standard
24-26	Conoscenza buona	Ha capacità di a. e s. buone gli argomenti sono espressi coerentemente, ha capacità minime di utilizzo delle nozioni apprese.	Utilizza le referenze standard
27-29	Conoscenza più che buona	Ha notevoli capacità di a. e s., ha capacità medie di utilizzo delle nozioni apprese.	Ha approfondito gli argomenti
30 - 30L	Conoscenza ottima	Ha notevoli capacità di a. e s., ha capacità buone/ottime di utilizzo delle nozioni apprese.	Importanti approfondimenti

Modulo di **BIOLOGIA MOLECOLARE**

Insegnamento integrato di **GENOMICA STRUTTURALE E FUNZIONALE DEGLI ORGANISMI E DEI MICRORGANISMI PATOGENI**

Responsabile: Prof.ssa **PAOLA TUCCI**

Anno di corso: **2**

CFU: **4**

Settore: **BIO/11 – Biologia Molecolare**

1. Obiettivi formativi e programma dettagliato

Gli obiettivi formativi del corso sono coerenti con quelli del percorso formativo del CdS.

In relazione ai 5 Descrittori di Dublino, i risultati di apprendimento attesi al termine del corso includono:

COMPETENZE SPECIFICHE

D1. Conoscenza e capacità di comprensione: conoscere e comprendere i principi di base della biologia molecolare, i meccanismi molecolari della replicazione del DNA, della trascrizione e della traduzione, e i meccanismi alla base della regolazione dell'espressione genica e dell'espressione proteica. Acquisire la conoscenza di questi processi negli organismi procariotici ed eucariotici, compreso l'uomo, e delle problematiche relative alle tecniche più comuni in ambito molecolare. Il conseguimento di tali conoscenze sarà supportato e garantito da lezioni frontali in aula, dai libri di testo e, se previsto, dall'eventuale materiale didattico fornito dal docente.

D2. Capacità di applicare le conoscenze e la comprensione: affrontare e risolvere semplici problematiche di biologia molecolare, applicando il sapere in ambito diagnostico.

COMPETENZE TRASVERSALI

D3. Autonomia di giudizio: elaborare autonomamente le informazioni acquisite durante il corso.

D4. Abilità comunicative: acquisire una terminologia specialistica, in modo da comunicare con chiarezza e con un linguaggio appropriato tutte le informazioni apprese.

D5. Capacità di apprendimento: aggiornare o ampliare le proprie conoscenze attingendo in autonomia a testi e articoli scientifici e acquisire la capacità di seguire seminari specialistici, conferenze, ecc. nel campo della biologia molecolare.

PROGRAMMA

BLOCCO 1

Introduzione alla biologia molecolare. Struttura chimica degli acidi nucleici. Struttura fisica del DNA: la doppia elica e i suoi parametri strutturali. Proprietà termiche del DNA. Topologia del DNA e DNA topoisomerasi. Struttura dell'RNA: funzione e conformazioni. Organizzazione e impacchettamento del DNA eucariotico. Struttura della cromatina. Struttura del genoma: nucleosomi, centromeri, telomeri. Struttura e organizzazione dei genomi eucariotici. Progetto genoma umano. Progetto Encode. Genoma mitocondriale.

BLOCCO 2

Replicazione semiconservativa del DNA: Esperimento di Meselson e Stahl. Meccanismo di replicazione del DNA nei procarioti. Meccanismo di replicazione del DNA negli eucarioti. Danni al DNA. Mutazioni. Sistemi di riparazione del DNA. Ricombinazione.

BLOCCO 3

Trascrizione nei procarioti. Regolazione della trascrizione nei procarioti: operone lac e operone del triptofano. Trascrizione e regolazione negli eucarioti. Processamento degli rRNA e degli tRNA. Maturazione dell'mRNA: capping, poliadenilazione, splicing ed editing.

BLOCCO 4

Codice genetico. Apparato di traduzione e suoi componenti: ribosoma, RNA transfer, RNA messaggero. Meccanismo della sintesi proteica nei procarioti. Meccanismo della sintesi proteica negli eucarioti. Regolazione della traduzione. Regolazione della stabilità e degradazione degli mRNA. Trasporto e localizzazione degli mRNA. Modificazioni e regolazioni post-traduzionali di proteine. Malattie umane dovute a misfolding proteico. Trasporto delle proteine alla destinazione finale. Turn-over proteico. Vie di degradazione delle proteine: sistema ubiquitina-proteasoma. Regolazioni epigenetiche: modificazioni istoniche e rimodellamento della cromatina, metilazione del DNA, imprinting genomico. RNA regolatori negli eucarioti: small interfering RNA, microRNA e long non-coding RNA. Epigenetica e cancro. Epigenetica e invecchiamento.

2. Modalità di verifica dell'apprendimento

Le prove d'esame si svolgono negli appelli previsti dal calendario accademico. Per ogni appello d'esame, la modalità di valutazione dell'apprendimento prevede una prova scritta e/o una prova orale.

La prova scritta consiste in un test di 15 domande a scelta multipla (2 punti per ogni risposta corretta). La durata dell'intera prova sarà di 15 minuti.

La prova orale, della durata di 15 minuti, si articola nell'esposizione, orale e con l'ausilio anche della forma scritta, da parte dello studente di almeno tre specifici argomenti proposti dal docente e relativi ai punti del programma svolto.

Le modalità d'esame saranno adeguate alle particolari esigenze degli studenti e delle studentesse con disabilità certificate o con disturbi specifici di apprendimento (DSA) certificati.

CRITERI DI VALUTAZIONE

L'obiettivo della prova d'esame è verificare il raggiungimento, da parte dello studente, degli obiettivi formativi sopra indicati.

Nel caso di prova scritta, l'esame viene superato se lo studente ottiene un punteggio minimo di 18/30.

Nel caso di prova orale, l'esame viene superato (voto minimo 18/30), se lo studente espone almeno due degli argomenti proposti in modo sufficientemente chiaro, corretto e completo. Il criterio di misurazione dell'apprendimento consiste nell'attribuzione di un voto finale espresso in trentesimi, in base alla seguente griglia:

- 30-30 con lode (ottimo): ottima conoscenza di argomenti, ottimo uso del linguaggio, ottime capacità di analisi;
- 27-29 (più che buono): buona conoscenza degli argomenti, buon uso del linguaggio;
- 24-26 (buono): conoscenze di base degli argomenti principali, corretto uso del linguaggio;
- 21-23 (routinaria): conoscenza ma non piena padronanza dei principali argomenti del corso; uso soddisfacente del linguaggio;
- 18-20 (sufficiente): sufficiente conoscenza di base dei principali argomenti del corso e scarso linguaggio tecnico;
- <18 (Insufficiente): lo studente non possiede una conoscenza accettabile dei contenuti degli argomenti trattati nel corso.

3. Prerequisiti e propedeuticità:

Questo corso presuppone una buona conoscenza della biologia cellulare e della biochimica.

4. Testi di riferimento e materiale didattico:

- Amaldi, Benedetti, Pesole, Plevani, BIOLOGIA MOLECOLARE, terza edizione, Ed. Ambrosiana.
- Allison, FONDAMENTI DI BIOLOGIA MOLECOLARE, Ed. Zanichelli.
- Nelson, Cox I PRINCIPI DI BIOCHIMICA DI LEHNINGER, Ed. Zanichelli.

- Eventuale materiale didattico fornito dal docente, reso disponibile sulle piattaforme di e-learning dell'Ateneo.

5. Metodi didattici:

Il corso è organizzato in lezioni teoriche frontali. Le lezioni saranno svolte in aula, in maniera tradizionale, alla lavagna e con l'ausilio di un videoproiettore.

La prima lezione prevede la presentazione delle finalità dell'insegnamento e degli argomenti trattati. Ogni lezione è svolta in modo interattivo per stimolare la partecipazione degli studenti, invitati a discutere gli argomenti trattati nelle lezioni precedenti. Questo al fine di individuare e risolvere eventuali criticità e di promuovere l'acquisizione di un'adeguata padronanza del linguaggio e delle competenze trasversali.

Corso di Genetica Medica _ Prof.ssa Francesca Luisa Conforti

1. **Obiettivi formativi e Programma dettagliato (Syllabus):** Descrizione chiara delle conoscenze e competenze che lo studente acquisirà, articolata per argomenti.

In base agli indicatori di Dublino gli obiettivi formativi di questo corso saranno i seguenti:

Conoscenza e capacità di comprensione: Capacità ricostruire gli alberi genealogici, interpretare la segregazione delle malattie ereditarie, calcolare il rischio di recidiva.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione: capacità di descrivere i processi patogenetici in funzione di specifici fattori genetici.

Al termine del corso lo studente: - è in grado di ricostruire alberi genealogici, di interpretare la segregazione delle malattie ereditarie, di calcolare il rischio di ricorrenza delle stesse; conosce le eccezioni all'ereditarietà di tipo mendeliano, i principi alla base delle malattie genetiche complesse, le modalità di diagnosi di una malattia genetica; - conosce gli scopi e le diverse tipologie di consulenza genetica.

Competenze trasversali:

Autonomia di giudizio: Lo studente imparerà a riconoscere potenzialità e la trasversalità dei concetti alla base dei meccanismi genetici che caratterizzano i processi patologici per inquadrare al meglio i test diagnostici eventualmente da poter applicare.

Abilità comunicative: capacità di inquadrare una patologia genetica in termini di pattern di ereditarietà e di meccanismi patogenetici coinvolti utilizzando un linguaggio scientifico, fornendo esempi, anche di tipo applicativo. L'acquisizione di tali abilità sarà verificata mediante un colloquio durante la prova di esame.

Capacità di apprendimento: capacità di estendere in maniera autonoma la comprensione dei meccanismi genetici alla base degli stati patologici utilizzando le nozioni acquisite.

Gli obiettivi formativi dell'insegnamento sono coerenti con gli obiettivi formativi complessivi del Cds.

Programma dettagliato:

Blocco 1. Genetica Medica

Introduzione alla genetica medica, definizione ed interpretazione dei concetti di variabilità e di ereditarietà genetica. Significati di geni e alleli, fenotipo e genotipo. Definizione di scienze omiche. Concetti di Genoma: genoma funzionale e genoma strutturale.

Malattie monogeniche: Descrizione e discussione dei principi delle leggi di Mendel. Strumenti per lo studio delle malattie monogeniche e utilità diagnostica: l'albero genealogico. Patterns di ereditarietà: Trasmissione autosomica dominante (AD), autosomica recessiva (AR), X-linked dominante (X-linked D), X-linked recessiva (X-linked R), Y-linked. Calcolo del rischio di ricorrenza di una malattia genetica. Ereditarietà monofattoriale: sistema ABO, Rh, talassemia, falcemia, daltonismo e favismo.

Le eccezioni all'ereditarietà mendeliana: Complicazioni nell'interpretazione di un albero genealogico dovute a: esordio tardivo, eterogeneità del locus, eterogeneità clinica, penetranza, epistasi, espressività, anticipazione, imprinting, inbreeding. Elenco delle principali mutazioni autosomiche e X-linked recessive e dominanti: fibrosi cistica, albinismo; corea di Huntington, nanismo acondroplastico; emofilia, distrofia muscolare di Duchenne, Sindrome di RETT ecc., descrivendone per ciascuna le modalità di trasmissione (per es., mediante alberi genealogici). Esempi di fenotipi correlati a diverse mutazioni: Ipercolesterolemia familiare, Acondroplasia (nanismo), Corea di Huntington, Albinismo, Beta Talassemia, Fibrosi cistica.

Trasmissione non-mendeliana: Mitocondriale, imprinting, Disomia uniparentale, Mutazioni dinamiche. Principi che regolano il crossing over ineguale, le delezioni e le duplicazioni genetiche. Malattie semplici e malattie complesse. Esempi di mutazioni a carico di geni mitocondriali e no, e valutazione delle conseguenze.

Malattie poligeniche: Malattie complesse, la teoria della soglia poligenica ed ereditabilità. Distribuzione dei geni nelle popolazioni: l'equilibrio di Hardy-Weinberg. Mappaggio genico, Unità Morgan, marcatori genetici. Analisi di linkage, linkage disequilibrium, studi di associazione, Progetto Genoma Umano.

Patologie cromosomiche: Analisi del cariotipo. Definizione del cariotipo normale sesso-specifico e fenomeno della Lyonizzazione del cromosoma X. Anomalie cromosomiche di numero e di struttura. Le anomalie negli autosomi: Sindrome di Down, Sindrome di Edwards, Sindrome di Patau, Le anomalie nei cromosomi sessuali: Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Turner. La citogenetica oncologica: la leucemia mieloide cronica, il Cromosoma Philadelphia. Citogenetica clinica. Il cariotipo molecolare. FISH e CGH. Malattie da difetti dell'imprinting genomico: Sindrome di Angelman. Sindrome di Prader-Willi. Malattie da mutazioni dinamiche: Sindrome del cromosoma X fragile. Distrofia miotonica. Malattia di Huntington.

Blocco 2. Genetica Molecolare e Genetica Clinica

Anatomia del genoma eucariotico. Sequenze uniche e sequenze ripetute. Struttura e funzione dei geni. Processi spontanei e situazioni ambientali (agenti fisici e chimici) che producono mutazioni del materiale genetico. Mutazioni genetiche: puntiformi, sostituzioni, frameshift, mutazioni neutre e silenti e correlazione con il codice genetico e con l'espressione fenotipica. Mutazioni somatiche e mutazioni germinali. Mosaicismo. Effetto delle mutazioni geniche. Esempi di malattie effetto-correlate. Diagnosi e aspetti genetici delle malattie.

Diagnostica molecolare: Diagnosi diretta e Diagnosi indiretta. Test genetici. Definizione e caratteristiche fondamentali. Enzimi di restrizione, sonde, Southern e PCR, frammenti di restrizione. Tecniche di indagini genomiche tradizionali e di nuova generazione (NGS, microarray e sequencing). Sequenziamento di prima e seconda generazione. Tecnologia, utilizzo e analisi dei risultati.

Banche dati in Genetica Medica: Principali banche dati e metodi di ricerca in banche dati (NCBI, EMBL, DDBJ). Uso di OMIM (On line Mendelian Inheritance in Man). Tools bioinformatici per analisi predittiva delle varianti nucleotidiche. Genome browsing: UCSC, Ensemble.

La consulenza genetica: Significato della consulenza genetica e delle differenti tipologie di consulenza genetica.

Modalità di verifica dell'apprendimento: Specificare la tipologia d'esame (scritto, orale, progetto pratico o modalità mista) e i criteri di valutazione adottati.

Per ogni appello d'esame, secondo il numero di appelli previsto dal calendario accademico, la modalità di valutazione dell'apprendimento si articola in una prova scritta e/o in una prova orale. La prova scritta consiste in un questionario (20 quesiti a risposta multipla del valore di 1,5 punti ciascuno). I quesiti avranno come oggetto argomenti inerenti al programma del corso. Il questionario dovrà essere compilato entro 40 minuti. La prova orale, della durata di 15 minuti, si articola nell'esposizione da parte dello studente in relazione a specifiche domande proposte dal docente e alle altre parti del programma di studio. Criteri di Valutazione dell'Apprendimento. La prova scritta strutturata in modo che lo studente possa dimostrare le conoscenze e competenze acquisite per affrontare e risolvere problematiche connesse alla genetica medica, mira a valutare il livello di conseguimento delle competenze specifiche fornite dal corso. Nel caso in cui si svolgerà sia lo scritto che l'esame orale, per essere ammessi alla successiva prova orale, occorre superare la prova scritta con esito almeno di 18/30. La prova orale intende verificare se è stato acquisito il corretto linguaggio specifico della disciplina, la capacità di collegamento dei meccanismi biologici, la conoscenza dei contenuti metodologici del corso, la chiarezza e completezza dell'esposizione. Alla prova orale verrà attribuito un punteggio in trentesimi. L'esito della prova è deciso sulla base della chiarezza espositiva, correttezza e completezza dei contenuti presentati e discussi.

Criteria di Misurazione dell'Apprendimento e Attribuzione del Voto Finale. L'esito complessivo dell'esame del modulo di Genetica Medica verrà attribuito con voto finale in trentesimi. In particolare, una valutazione con un voto finale compreso tra:

30 e lode-28, quando si dimostra ottima conoscenza di argomenti, proprietà di linguaggio, capacità di analisi e di risolvere i quesiti posti;

27-25 quando si dimostra buona padronanza degli argomenti, corretto uso del linguaggio, capacità di applicare la conoscenza al fine di risolvere i quesiti posti;

24-22 quando si dimostra soddisfacente conoscenza dei principali argomenti trattati, linguaggio adeguato, e sufficiente capacità di applicare le conoscenze acquisite;

18-21 quando si dimostra sufficienti conoscenze di base dei principali argomenti del corso;

Insufficiente quando lo studente non possiede una conoscenza accettabile dei contenuti degli argomenti trattati nel corso.

Le modalità d'esame saranno inoltre adeguate alle particolari esigenze degli/delle studenti/studentesse con disabilità certificate ai sensi delle leggi 104/92 e 118/71 o con Disturbo specifico di apprendimento (DSA) certificato ai sensi della legge 170/2010). In caso di didattica a distanza lo svolgimento dell'esame sarà basato sulle indicazioni definite dalle Linee Guida dell'Ateneo, su piattaforma online

2. **Prerequisiti e Propedeuticità:** Indicare le conoscenze pregresse necessarie o gli esami che devono essere stati obbligatoriamente sostenuti per accedere al corso o all'esame.

no

3. **Testi di riferimento e Materiale didattico:** Elenco aggiornato dei libri di testo (obbligatori e consigliati), eventuali dispense e indicazioni sulla disponibilità di slide o risorse aggiuntive sulle piattaforme di e-learning di Ateneo.

Neri G, Genuardi M. "Genetica umana e medica" Elsevier Masson (terza edizione)

Strachan T, Read AP "Genetica Umana Molecolare" II edizione UTET.

Articoli scientifici suggeriti durante il corso.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>; <http://www.geneclinics.org/>;
<http://www.orpha.net/>

4. **Metodi didattici:** Breve descrizione dell'approccio utilizzato (lezioni frontali, esercitazioni, laboratori, seminari, ecc.).

Le lezioni in aula sono svolte in modo tradizionale con l'ausilio di un videoproiettore. Nel caso di erogazione della didattica a distanza, le modalità di svolgimento delle lezioni saranno di tipo sincrono, nei tempi fissati dall'orario ufficiale delle lezioni. Verranno, inoltre, proposti studi di casi e brainstorming, lavoro di ricerca su database scientifici per integrare lo studio dei testi, al fine di consolidare le competenze trasversali relative alle capacità critiche e di giudizio.

Le lezioni saranno interattive; i primi minuti della lezione sono dedicati ad una rapida overview del programma già svolto, stimolando la partecipazione attiva dello studente in modo da evidenziare eventuali criticità su specifici concetti. Tale interazione attiva è altresì finalizzata all'apprendimento di un lessico critico e specifico della materia. Verrà inoltre dedicata una parte del programma alle esercitazioni pratiche sull'analisi del rischio di malattia, all'utilizzo di database genomici e sulla presentazione e discussione di casi clinici per una corretta consulenza genetica necessaria alla formazione professionale dei futuri medici. In considerazione della possibilità che il corso sia frequentato da studenti e studentesse con disabilità o con Disturbo Specifico dell'Apprendimento (DSA), sarà fornito materiale didattico accessibile secondo le indicazioni della Delegata del Rettore e con il supporto dello staff del Servizio dedicato.

