

# NURSING (LB51)

(TRICASE - Università degli Studi)

## Teaching

GenCod A006662

**Owner professor** Serena LATTANTE

**Reference professor for teaching**  
LUIGIA MORCIANO

**Teaching in italian** GENETICA MEDICA

**Course year** 1

**Teaching**

**Language**

**SSD code** MED/03

**Curriculum** SEDE TRICASE

**Reference course** NURSING

**Course type** Laurea

**Location** TRICASE

**Credits** 2.0

**Semester** Second Semester

**Teaching hours** Front activity hours:  
24.0

**Exam type**

**For enrolled in** 2023/2024

**Assessment**

**Taught in** 2023/2024

**Course timetable**

<https://easyroom.unisalento.it/Orario>

## BRIEF COURSE DESCRIPTION

Il corso fornirà allo studente le nozioni fondamentali della genetica medica. Verranno approfonditi lo studio del genoma umano e delle malattie genetiche, la conoscenza dei meccanismi ereditari di malattia, le basi genetiche dei tumori. Verranno inoltre esaminate le tecniche per l'analisi molecolare e citogenetica.

## REQUIREMENTS

E' fortemente consigliata la conoscenza scolastica della biologia

## COURSE AIMS

Il corso si propone di fornire allo studente le conoscenze di base della genetica, la comprensione del ruolo della genetica medica nelle scienze mediche e la conoscenza delle tecniche di base per le analisi genetiche

## TEACHING METHODOLOGY

L'insegnamento è erogato in maniera tradizionale con lezioni frontali in aula che prevedono la proiezione di presentazioni PowerPoint, poi fornite agli studenti. La didattica è di tipo interattivo, favorendo la partecipazione degli studenti alla discussione con domande e spunti di riflessione

## ASSESSMENT TYPE

L'accertamento del raggiungimento degli obiettivi previsti dal corso prevede una prova scritta, costituita da 31 domande a risposta multipla. Ad ogni risposta corretta sarà attribuito 1 punto. Il punteggio minimo per il superamento della prova è 18/30. Il voto massimo (30/30 e lode) è conseguibile rispondendo correttamente a tutte le domande o integrando il voto della prova scritta con una prova orale, su richiesta dello studente

## ASSESSMENT SESSIONS

12 giugno 2024  
26 giugno 2024  
15 luglio 2024  
19 settembre 2024

---

## FULL SYLLABUS

Fondamenti di Genetica: Struttura del gene e funzioni. Genoma umano. Organizzazione e funzione del genoma mitocondriale

Struttura e funzione del cromosoma: Criteri di classificazione dei cromosomi e metodi di bandeggio. Cariotipo umano normale. I cromosomi sessuali e la determinazione del sesso

Cariotipo patologico: Variazioni nella struttura dei cromosomi. Variazioni nel numero dei cromosomi. Rischio di aneuploidie ed età materna

Citogenetica e analisi citogenetica

Analisi del genoma: applicazione alla medicina personalizzata e questioni etiche correlate

Farmacogenomica

Terapia genica

Consulenza genetica nella pratica clinica: test diagnostici e gestione dei dati

Diagnosi prenatale: diagnosi citogenetica e molecolare

Correlazione genotipo-fenotipo: tipi di mutazioni nel DNA

Trasmissione dei caratteri monofattoriali: Eredità autosomica dominante. Eredità autosomica recessiva. Eredità X-linked dominante e recessiva. Eredità Y-linked. Determinazione del rischio di ricorrenza delle malattie genetiche nelle famiglie

Caratteri multifattoriali e malattie complesse: Genetica dei caratteri quantitativi. Metodi per la stima della componente genetica nelle malattie complesse. Esempi di malattie multifattoriali

Genetica dei tumori

---

## REFERENCE TEXT BOOKS

- **TESTO CONSIGLIATO: Genetica Umana e Medica** (G.Neri – M.Genuardi) Ed. Edra Masson
- Materiale didattico delle lezioni frontali