Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Mod. Scheda Insegnamento v. 1.1

Docente responsabile dell'insegnamento/attività formativa

Nome	MICHELA
Cognome	BIANCOLELLA

Denominazione insegnamento/attività formativa

Italiano	BIOINFORMATICA E GENETICA MEDICA
Inglese	BIOINFORMATICS AND MEDICAL GENETICS

Informazioni insegnamento/attività formativa

A.A.	2024-2025
	◉ L ○ LM ○ LM CU
CdS	Scienze Biologiche
Codice	8066361
Canale	UNICO
CFU	3
Lingua	Italiano

Docente del modulo didattico (compilare solo per attività formative articolate in moduli)

Nome	MICHELA
Cognome	BIANCOLELLA

Denominazione modulo didattico (compilare solo per attività formative articolate in moduli)

Italiano	modulo GENETICA MEDICA
Inglese	modulo MEDICAL GENETICS

Obiettivi formativi e risultati di apprendimento attesi

Italiano	Obiettivo del corso e ' quello di portare lo studente alla conoscenza delle principali tematiche della genetica medica e introdurlo alle tecnologie piu ' avanzate necessarie per l ' approccio diagnostico e di ricerca allo studio delle malattie ereditarie. Al termine dell ' insegnamento lo studente dovra ' essere in grado di costruire e interpretare un pedigree nello studio di caratteri mendeliani; conoscere la nomenclatura delle mutazioni geniche e cromosomiche; conoscere i principali tipi di polimorfismi e il loro utilizzo nella genetica medica; capire la correlazione genotipo/fenotipo; apprendere le basi della citogenetica; conoscere le principali patologie cromosomiche e la loro caratterizzazione. Acquisire i concetti fondamentali delle patologie complesse compreso il cancro. Conoscere i principali obiettivi e modalità della consulenza genetica, della medicina predittiva e personalizzata.
Inglese	The aim of the course is to bring the student to the knowledge of the main topics of medical genetics and introducing him to the most advanced techniques necessary for the diagnostic and research approach to the study of hereditary diseases. At the end of the course the student must be able to construct and interpret a pedigree; to know how gene and chromosome mutations are indicated; To know the main types of polymorphisms and their use in medical genetics. Furthermore, the student must be able to understand the genotype / phenotype correlation; to learn fundamental concepts in cytogenetics; to know the main chromosomal pathologies and their characterization; to acquire the fundamental concepts of complex diseases including cancer. Know the main objectives and methods of genetic counseling, predictive and personalized medicine.

Prerequisiti

Italiano	nessuno
Inglese	none

Programma

Italiano	Ereditarieta ' mendeliana- Meccanismi atipici di ereditarieta ' - Cromosomi e patologia cromosomica-Tecniche di analisi dei cromosomi - Ereditarieta ' delle malattie complesse - Genetica oncologica - Consulenza genetica -Test genetici -Diagnosi Prenatale
Inglese	Mendelian inheritance - Atypical inheritance mechanisms - Chromosomes and chromosomal pathology - Techniques in chromosome analysis - Multifactorial inheritance - Cancer genetics - Genetic counseling - Genetic testing- Prenatal diagnosis

Modalità di valutazione

- [x] Prova scritta
- [ ] Prova orale
- [ ] Valutazione in itinere
- [ ] Valutazione di progetto
- [ ] Valutazione di tirocinio
- [ ] Prova pratica
- [ ] Prova di laboratorio

Descrizione delle modalità e dei criteri di verifica dell'apprendimento

Italiano	La verifica dell ' apprendimento sara ' fatta con un esame finale scritto con domande a risposta multipla ed esercizi sul programma svolto. Il voto sara ' graduato in base ai seguenti criteri: 18-21, lo studente ha acquisito i concetti di base della disciplina, modo di esprimersi e linguaggio complessivamente corretti e appropriati. 22-25, lo studente ha acquisito in maniera approfondita i concetti di base della disciplina, ed effettua i collegamenti fra le varie materie. Presenta linearità nella strutturazione del discorso. Il linguaggio è appropriato e corretto. 26-29, lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e ben strutturato. È in grado di applicare e rielaborare in maniera autonoma, senza alcun errore, le conoscenze acquisite. Evidenzia ricchezza di riferimenti e capacità logico-analitiche con un linguaggio fluido, appropriato e vario.
Inglese	Possible methods of exam evaluation: 18-21, the student has acquired the basic concepts of the discipline 22-25, the student has acquired the basic concepts of the discipline in depth, and is adequately able to answer questions. 26-29, the student has a complete and well-structured set of knowledge. He is able to answer questions quickly and accurately. There is a wealth of references and logical-analytical skills. 30 and 30 cum laude, the student has a complete and in-depth knowledge base. He answers all questions quickly and accurately, without any errors. He knows how to apply knowledge to complex cases and problems and extend it to new situations. The cultural references are rich and up-to-date. Fail: important deficiencies and / or inaccuracies in the knowledge and understanding of the

Testi adottati

Italiano	DALLAPICCOLA-NOVELLI " Genetica Medica ". Edizioni Scientifiche Falco
Inglese	DALLAPICCOLA-NOVELLI " Genetica Medica ". Edizioni Scientifiche Falco

Bibliografia di riferimento

Italiano	
Inglese	

Modalità di svolgimento

☒ Modalità in presenza
☐ Modalità a distanza

Descrizione della modalità di svolgimento e metodi didattici adottati

Italiano	Lezioni frontali
Inglese	Frontal lessons

Modalità di frequenza

◉ Frequenza facoltativa
○ Frequenza obbligatoria

Descrizione della modalità di frequenza

Italiano	
Inglese	