**Informazioni Corso**

Corso integrato di Genetica e Diagnostica molecolare, modulo di Genetica Medica, 1cfu, I anno, II semestre Anno Accademico 2018/19

**InformazioniDocente**

Docente: Prof. Rodolfo Iuliano – tel. 0961 3695182 -

e-mail: iuliano@unicz.it

Ricevimento: Lunedì ore 15.00-18.00 (Livello 8 - Edificio delle Bioscienze)

**Descrizione del Corso**

Apprendere i principi alla base del riconoscimento e classificazione delle varianti geniche associate a malattie genetiche

**Obiettivi del Corso e Risultati di apprendimento attesi**

Interpretazione e classificazione di una variante genica

**Programma**

Mutazioni e polimorfismi. Tipologie di mutazioni. Sequenziamento di Sanger e sequenziamento di nuova generazione. Sequenze di riferimento. Nomenclatura per la descrizione delle varianti di sequenza. L'interpretazione delle varianti di sequenza. Strumenti bioinformatici utili per l'interpretazione delle varianti di sequenza. Esempi di diagnostica molecolare in malattie genetiche.

**Programme**

Mutations and polymorphisms. Types of mutations. Sanger sequencing and next-generation sequencing. Reference sequences. Nomenclature for the description of sequence variants. The interpretation of sequence variants. Useful Bioinformatic tools for the interpretation of sequence variants. Examples of molecular diagnostics in genetic diseases.

**Stima dell’impegno orario richiesto per lo studio individuale del programma**

25 ore di studio

**Metodi Insegnamento utilizzati**

Lezioni frontali e descrizione di casi

**Risorse per l’apprendimento**

Libri di testo

Thompson & Thompson. Genetica in medicina

Robert L. Nussbaum,Roderick R. McInnes,Huntington F. Willard

Edises

Genetica umana e medica.

Giovanni Neri, Maurizio Genuardi

Edra -Masson

Ulteriori letture consigliate per approfondimento

Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants …

Genet Med. 2015 May;17(5):405-24.

**Modalità di frequenza**

Le modalità sono indicate dall’art.8 del Regolamento didattico d’Ateneo.

**Modalità di accertamento**

Le modalità generali sono indicate nel regolamento didattico di Ateneo all’art.22 consultabile al link <http://www.unicz.it/pdf/regolamento_didattico_ateneo_dr681.pdf>

L’esame finale sarà svolto in forma orale.

I criteri sulla base dei quali sarà giudicato lo studente sono:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **Conoscenza e comprensione argomento** | **Capacità di analisi e sintesi** | **Utilizzo di referenze** |
| Non idoneo | Importanti carenze.  Significativeinaccuratezze | Irrilevanti. Frequenti generalizzazioni. Incapacità di sintesi | Completamente inappropriato |
| 18-20 | A livello soglia. Imperfezionievidenti | Capacità appena sufficienti | Appena appropriato |
| 21-23 | Conoscenza routinaria | E’ 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 | Utilizza le referenze standard |
| 27-29 | Conoscenza più che buona | Ha notevoli capacità di a. e s. | Ha approfondito gli argomenti |
| 30-30L | Conoscenza ottima | Ha notevoli capacità di a. e s. | Importanti approfondimenti |