

SCUOLA	MEDICINA E CHIRURGIA
ANNO ACCADEMICO	2016/2017
CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)	Tutti i corsi di laurea o laurea magistrale
INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO	Corso monografico
TIPO DI ATTIVITÀ	A scelta dello studente
AMBITO DISCIPLINARE	-----
CODICE INSEGNAMENTO	
ARTICOLAZIONE IN MODULI	NO
NUMERO MODULI	-----
SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE	
DOCENTE RESPONSABILE	
CFU	3
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	51
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	24
PROPEDEUTICITÀ	NESSUNA
ANNO DI CORSO	TUTTI
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	Complesso Aule nuove (aula da definire) E laboratori (da definire)
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	
MODALITÀ DI FREQUENZA	Obbligatoria
METODI DI VALUTAZIONE	Prova scritta con test a risposta multipla
TIPO DI VALUTAZIONE	Idoneità
PERIODO DELLE LEZIONI	primo o secondo semestre
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	

<p>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</p> <p>Conoscenza e capacità di comprensione</p> <ul style="list-style-type: none"> - Acquisizione del linguaggio specifico delle discipline relative alle malattie da accumulo lisosomiale; - conoscere e comprendere i processi biologici delle malattie da accumulo lisosomiale; - conoscere e comprendere le basi genetiche delle più importanti malattie metaboliche; <p>Capacità di applicare conoscenza e comprensione</p> <p>Capacità di distinguere, organizzare ed applicare, in autonomia:</p> <ul style="list-style-type: none"> - le conoscenze dei processi biologici di base di alcune malattie metaboliche; - le leggi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari in alcune malattie metaboliche. <p>Autonomia di giudizio</p> <p>Essere in grado di valutare ed integrare, in maniera autonoma:</p> <ul style="list-style-type: none"> - le conoscenze acquisite in genetica e biochimica nello studio delle malattie da accumulo lisosomiale. <p>Abilità comunicative</p> <p>Capacità di comunicare ed illustrare, in maniera semplice, anche ad un pubblico non esperto, i processi genetici e biochimici di malattie da accumulo.</p>

Capacità d'apprendimento

Capacità di utilizzare correttamente la bibliografia scientifica specifica del settore per un continuo aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico.

Capacità di apprendere e seguire opportunamente, utilizzando le conoscenze acquisite nel corso, i successivi corsi di insegnamento del curriculum per le lauree previste dall'insegnamento.

OBIETTIVI FORMATIVI DEL CORSO

Obiettivo del corso è fornire conoscenze ed informazioni su alcune malattie da accumulo lisosomiale: la clinica, la genetica, lo studio dell'attività enzimatica, la terapia.

	DENOMINAZIONE DEL CORSO
ORE FRONTALI 24	ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA
4	La genetica delle malattie metaboliche Le malattie metaboliche, in genere
4	Epidemiologia delle malattie metaboliche Le mutazioni, il significato delle mutazioni sia esoniche, sia introni che, sia in regioni regolative del gene La malattia di Fabry: aspetti clinici, diagnosi e terapia
4	La sindrome di Hunter o mucopolisaccaridosi tipo II (MPS II) La malattia di Pompe. Dalla clinica alla diagnosi, alla ricerca. Le mutazioni, il significato delle mutazioni responsabili di questa patologia
4	La malattia di gaucher: Dalla clinica alla diagnosi, alla ricerca. Le mutazioni, il significato delle mutazioni responsabili di questa patologia
Ore di laboratorio	ESERCITAZIONI
4	Esercitazioni sullo studio delle alterazioni enzimatiche, nelle malattie da accumulo.
4	Esercitazioni sullo studio delle alterazioni genetiche, nelle malattie da accumulo.
TESTI CONSIGLIATI	Saranno forniti agli studenti che frequenteranno il corso lavori scientifici e review attinenti agli argomenti trattati.