UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Human Molecular Genetics

2021-3-E0201Q073

Obiettivi

L'insegnamento fornisce allo studente le conoscenze teoriche essenziali della Genetica in campo medico, nella prospettiva della loro successiva applicazione professionale. Permette inoltre l'acquisizione e l'approfondimento delle interrelazioni esistenti tra i contenuti della biologia cellulare, molecolare e della genetica e quelli delle scienze biomediche.

Conoscenza e capacità di comprensione
Conoscere e comprendere: le varie fasi del flusso dell'informazione genetica e le modalità di regolazione; le interrelazioni esistenti tra i contenuti della biologia cellulare, molecolare e della genetica e quelli delle scienze biomediche; i meccanismi molecolari alla base dell'ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica; i meccanismi molecolari alla base delle malattie mendeliane e malattie complesse con particolare riguardo alle malattie da alterazione epigenetiche ed interazioni con l'ambiente; metodiche e strategie di diagnosi di malattie genetiche, inclusi nuovi e avanzati metodi di indagine.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione.
L'insegnamento fornisce la base per comprendere come anomalie nei meccanismi molecolari che regolano la vita cellulare possano influire su aspetti fisio-patologici ereditabili.

Autonomia di giudizio.
L'insegnamento sviluppa la capacità di discernere la diversa rilevanza dei processi molecolari alla base della diversità fenotipica e delle malattie genetiche.

Abilità comunicative.
Saper riconoscere (in immagini e/o testo) e descrivere, con linguaggio tecnico-scientifico appropriato, gli argomenti riportati sopra.

Capacità di apprendimento.
L'apprendimento è stimolato attraverso presentazioni power point con largo ausilio di immagini e schemi. Esempi di domande di esame saranno proposti per sollecitare la discussione e il senso critico e per verificare l'effettiva

comprensione degli argomenti trattati. La capacità di apprendimento sarà anche stimolata da discussione di articoli scientifici su argomenti del corso.

Contenuti sintetici

Verranno sviluppati argomenti di Genetica di base alla luce dei meccanismi molecolari coinvolti, e permettere la comprensione delle leggi alla base dell'ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica. Verranno trattate le metodiche e strategie di diagnosi di malattie genetiche, inclusi nuovi e avanzati metodi di indagine.

Programma esteso

Verranno sviluppati argomenti di Genetica di base necessari alla comprensione delle leggi alla base dell'ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica. Tali concetti verranno applicati a malattie mendeliane e malattie complesse con particolare riguardo alle malattie da alterazione epigenetiche ed interazioni con l'ambiente. Saranno inoltre trattati i meccanismi molecolari di base responsabili delle alterazioni genomiche evidenziabili con metodi avanzati di CGH- e SNParray. Verranno illustrati i principali percorsi patogenetici noti che permettono approcci di terapia personalizzata in campo medico oncologico e di malattie mendeliane. Fra gli altri si affronteranno i seguenti argomenti: alleli wild-type, mutati e multipli, dominanza e recessività; integrazioni alle leggi di Mendel: epistasi, penetranza ed espressività; principi e conseguenze dell'ereditarietà mitocondriale e dell'imprinting genomico; ereditarietà multifattoriale e genetica quantitativa; metodologie per l'analisi cromosomica; il cariotipo umano normale; mutazioni cromosomiche e genomiche e loro effetto meiotico e fenotipico; delezioni, inversioni, duplicazioni, traslocazioni e non-disgiunzioni; i polimorfismi del DNA e il loro uso come marcatori genetici, con particolare riferimento ai microarray; Metodiche e strategie di diagnosi di malattie genetiche

Prerequisiti

Prerequisiti: conoscenze di base di biologia e genetica
Propedeuticità specifiche: Genetica.
Propedeuticità generali: lo studente può sostenere gli esami del terzo anno dopo aver superato tutti gli esami del primo anno di corso

Modalità didattica

Nel periodo di emergenza Covid-19 le lezioni si svolgeranno da remoto asincrono con eventi in videoconferenza sincrona.

L'insegnamento è tenuto in lingua italiana.

Materiale didattico

Il materiale presentato durante le lezioni (slide, registrazione delle lezioni e articoli scientifici) è disponibile alla pagina e-learning dell'insegnamento.

Libro di testo suggerito:
Strachan e Read. Genetica Molecolare Umana, Zanichelli 2012

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Esame scritto (2 h).
L'esame consiste di circa 25 domande a risposta multipla e 2 domande aperte che possono rigardare un qualunque argomento del corso

Nel periodo di emergenza Covid-19 l'esame sarà orale.

Orario di ricevimento

Ricevimento: su appuntamento, previa e-mail al docente.