UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Identificazione di Mutazioni Patogenetiche

2223-1-F0601Q116-F0601Q116M

Obiettivi

Il corso avrà una struttura multidisciplinare e modulare che fornisce una panoramica completa degli aspetti genetici, molecolari, biochimici, fisiologici e farmacologici nello studio delle malattie umane. Il focus tematico del corso sarà lo studio, da diverse prospettive, di una patologia genetica, dalla diagnosi alla terapia.
In particolare, alla fine del corso lo studente avrà acquisito le seguenti capacità:

1. conoscenza e capacità di comprensione: avere una visione integrata dei diversi approcci per lo studio di una determinata malattia genetica umana
2. conoscenza e capacità di comprensione applicate: applicare quanto appreso e traslare le informazioni allo studio delle numerose patologie genetiche umane
3. autonomia di giudizio: essere in grado di valutare quanto appreso con grande senso critico
4. abilità comunicative: comunicare in modo esaustivo con una corretta terminologia scientifica quanto appreso
5. capacità di apprendere: apprendere con senso critico la letteratura scientifica riguardante i diversi aspetti della patologia.

Nell'a.a. 2022-2023 la patologia genetica umana presa in considerazione sotto i diversi aspetti è la FIBROSI CISTICA.

In merito al modulo di Genetica (2 CFU), lo studente avrà modo di imparare come analizzare un albero genealogico di famiglie portatrici di una malattia; come identificare le mutazioni patogeniche in un gene; come disegnare uno screening prenatale; come identificare i modelli cellulari ed animali per studiare la malattia; come studiare e presentare articoli scientifici inerenti alla malattia studiata.

Contenuti sintetici

Il corso è articolato in lezioni frontali, lavori di gruppo e didattica inversa sulle tematiche riguardanti una malattia

genetica da un punto di vista di identificazione e caratterizzazione delle mutazioni patogeniche.

Programma esteso

Il modulo di Genetica può essere suddiviso come segue:

- Analisi dell'incidenza della malattia in diverse popolazioni
- Metodi per l'identificazione del gene-malattia
- Studio degli effetti della mutazione patogenica sulla funzione del gene
- Analisi ed interpretazione dei risultati di articoli scientifici inerenti all’argomento

Prerequisiti

Conoscenze di base di Genetica.

Modalità didattica

Didattica frontale, lavori di gruppo e didattica inversa tramite presentazione di lavori scientifici da parte dello studente.

Materiale didattico

Diapositive del corso sulla piattaforma e-learning.

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Secondo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Esame scritto.
L’esame del modulo di Genetica è parte integrante dell’esame generale del corso che consta nella verifica dell’apprendimento degli argomenti trattati in tutti i moduli del corso.
La prova scritta è articolata in:

1. 30 domande a risposta multipla riguardanti gli argomenti trattati nei diversi moduli del corso per un tempo massimo di 30 minuti
2. 1 domanda aperta da svolgere su uno degli argomenti trattati nei vari moduli in un tempo massimo di 15

minuti
L’accesso alla domanda aperta sarà concesso solo se superata con sufficienza la prima parte dell’esame (domande a risposta multipla). L’esame sarà svolto con l’ausilio della piattaforma esamionline.

Orario di ricevimento

Appuntamento via e-mail con il docente del modulo.

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE