

## COURSE SYLLABUS

### Disease Gene Mutagenesis

2425-1-F0601Q116-F0601Q117M

---

#### 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. 2024-2025 la patologia genetica umana presa in considerazione sotto i diversi aspetti è la FIBROSI CISTICA.

#### Contenuti sintetici

Approcci di mutagenesi sito-specifica e design in silico di costrutti

#### Programma esteso

I modulo di Biologia Molecolare prevede:

- discussione di approcci di mutagenesi sito-specifica
- design della strategia di mutagenesi

## **Prerequisiti**

Conoscenze di base di biologia molecolare

## **Modalità didattica**

Il corso è a frequenza obbligatoria (10 ore/1 CFU).

Sono previste lezioni secondo le seguenti modalità:

- una parte in modalità erogativa (didattica erogativa, DE) focalizzata sulla presentazione di contenuti scientifici
- una parte in modalità interattiva (didattica interattiva, DI) che prevede interventi didattici integrativi da parte di esperti esterni, lavori di gruppo, didattica inversa con il coinvolgimento dello studente in prima persona. Sono inoltre pianificate visite in centri di eccellenza nello studio della patologia in esame.

## **Materiale didattico**

Diapositive del corso disponibili sulla piattaforma e-learning.

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

Secondo semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

La verifica e valutazione dello studente vuole essere\* innovativa\* rispetto alle classiche modalità.

L'esame consiste nell'elaborazione delle conoscenze acquisite durante il corso tramite una presentazione poster, in analogia a quanto viene effettuato nei meeting scientifici.

Lo studente verrà valutato da una commissione in termini di: 1) competenze espositive su quanto illustrato nel poster, 2) conoscenze generali sulla patologia trattata nel corso, 3) partecipazione in prima persona alle attività svolte durante il corso, 4) caratteristiche grafico/espositive del poster.

Non sono previste prove in itinere.

## **Orario di ricevimento**

Appuntamento via e-mail con il docente ([silvia.barabino@unimib.it](mailto:silvia.barabino@unimib.it), [silvia.lombardi@unimib.it](mailto:silvia.lombardi@unimib.it))

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ

---