

## SYLLABUS DEL CORSO

### Analisi Strutturale della Proteina Mutata

2425-1-F0601Q116-F0601Q118M

---

#### 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 biochimica (1 CFU), lo studente avrà modo di approfondire la relazione struttura-funzione della proteina canale CFTR del cloro, valutando l'impatto di mutazioni associate alla patologia sulla struttura tridimensionale della proteina, in particolare sulla perdita del folding e conseguente perdita di funzione.

#### Contenuti sintetici

IL corso è articolato in lezioni frontali, lavori di gruppo e didattica interattiva sulle tematiche riguardanti gli aspetti strutturali del canale CFTR.

## **Programma esteso**

Il corso può essere suddiviso come segue:

- ricerca in database dedicati di informazioni sulla proteina CFTR
- visualizzazione e analisi della struttura tridimensionale della proteina wild type
- analisi dell'impatto di mutazioni associate alla patologia sul folding proteico
- analisi del legame della proteina mutata e i diversi farmaci
- analisi ed interpretazione dei risultati di articoli scientifici inerenti all'argomento

## **Prerequisiti**

Conoscenze di base di biochimica e biologia computazionale.

## **Modalità didattica**

Si rimanda alla pagina principale del corso

## **Materiale didattico**

Diapositive del corso sulla piattaforma e-learning.

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

Secondo semestre

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

Si rimanda alla pagina principale del corso.

## **Orario di ricevimento**

Appuntamento via e-mail con il docente del modulo.

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

---