UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Identification of Pathogenetic Mutations

2526-1-F0602Q116-F0602Q11601

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. 2025-2026 la patologia genetica umana presa in considerazione sotto i diversi aspetti è la FIBROSI CISTICA.

Nel modulo di Genetica (2 CFU), lo studente avrà modo di imparare come analizzare un albero genealogico di famiglie portatrici di una malattia genetica; come identificare le mutazioni patogeniche in un gene; come identificare i modelli cellulari ed animali per studiare la malattia; come presentare articoli scientifici inerenti alla malattia studiata e/o la loro esperienza in un laboratorio che studia la Fibrosi Cistica.

Contenuti sintetici

Il corso sarà articolato in lezioni frontali, lavori di gruppo e didattica inversa sulle tematiche riguardanti i diversi aspetti della fibrosi cistica.
Sono previste visite a laboratori di ricerca presenti sul territorio nazionale e specializzati nello studio della patologia.

Programma esteso

Il modulo di Genetica sarà organizzato 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, biologia molecolare, biochimica, fisiologia e farmacologia.

Modalità didattica

Il corso è a frequenza obbligatoria (10 ore/1 CFU, 2 CFU, totale 20 ore).
Sono previste lezioni secondo le seguenti modalità:

una parte (2 ore) in modalità erogativa (didattica erogativa, DE) focalizzata sulla presentazione di contenuti scientifici
una parte (18 ore) 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

Si veda la pagina principale del corso.

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 commisssione 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

Fissare appuntamento con il docente via email (antonella.ronchi@unimib.it, sara.mercurio@unimib.it).

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ