



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genetica Molecolare Umana

2627-3-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. La capacità critica e di giudizio saranno anche stimolata da discussione di articoli scientifici su argomenti del corso.

#### 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 incluse 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- , SNParray ed NGS (Next Generation Sequencing). Verranno illustrati i principali percorsi patogenetici noti che permettono approcci di terapia personalizzata in campo medico oncologico e di malattie mendeliane , tra cui la terapia genica. 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; 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**

21 lezioni da 2 ore

15 lezioni in presenza di cui 11 in modalità erogativa DE focalizzata sulla presentazione-illustrazione di contenuti, concetti, principi scientifici.

e 4 in modalità interattiva (didattica interattiva, DI) che prevede interventi effettuati dai corsisti e test in itinere.

6 lezioni saranno in modalità Didattica erogativa (TEL-DE), erogata sotto forma di video-lezioni (modalità asincrona/sincrona)

L'insegnamento è tenuto in lingua italiana.

## **Materiale didattico**

Il materiale presentato durante le lezioni (slide e articoli scientifici) è disponibile alla pagina e-learning dell'insegnamento. Non sono previste registrazioni delle lezioni oltre quelle indicate come TEL-DE.

Libro di testo suggerito:

Strachan e Read. Genetica Molecolare Umana, Zanichelli 2021

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

Primo semestre

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

Esame scritto (1:30 h).

L'esame consiste di 20-25 domande a risposta multipla e 2 domande aperte che possono riguardare un qualunque argomento del corso, per il controllo della preparazione sul programma d'esame.

Prova in itinere su base volontaria: relazione orale di un articolo scientifico sugli argomenti del corso, per il controllo delle capacità di comprensione di un quesito scientifico e della capacità di esposizione. Nel caso di superamento, punteggio da 0 a 3/30

## **Orario di ricevimento**

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

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE

---