

## SYLLABUS DEL CORSO

### Analisi Strutturale della Proteina Mutata

2627-1-F0602Q131-F0602Q13102

---

#### 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.

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**

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

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 (8 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**

Diapositive del corso 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 del modulo (mariaelena.regonesi@unimib.it)

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

---