

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA UMANA MOLECOLARE
HUMAN MOLECULAR GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

Docente: Prof. Giuliana Napolitano

☎ 081-679069

email: giuliana.napolitano@unina.it

SSD

CFU

Anno di corso

Semestre

Insegnamenti propedeutici previsti: NESSUNO

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione (max 4 righe, Arial 9)

Acquisizione di conoscenze avanzate sulle basi genetiche di patologie umane quali cancro, distrofie muscolari e sui meccanismi di controllo epigenetico. Conoscenza delle attuali metodiche di terapia genica

Acquisition of advanced knowledge on the genetic basis of human diseases, like cancer and muscular dystrophy and on mechanisms of epigenetic control. Knowledge of the current methods of gene therapy.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate (max 4 righe, Arial 9)

Correlazione tra mutazione genica ed alterazione della funzione del prodotto genico; comprensione del fenotipo atteso in relazione al locus in cui si verifica.

Ability to comprehend the correlation between gene mutation and gene function alteration. Ability to evaluate the DNA mutation-dependent phenotype.

Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi, relativamente a:

- **Autonomia di giudizio:** Saranno forniti gli strumenti necessari per consentire agli studenti di analizzare in autonomia e di giudicare i dati di letteratura. Lo studente migliorerà inoltre le proprie capacità in merito alla valutazione della didattica.
- **Abilità comunicative:** Lo studente deve saper spiegare a persone non esperte le nozioni apprese. Deve saper presentare o riassumere in maniera completa ma concisa i risultati raggiunti utilizzando correttamente il linguaggio tecnico. Lo studente è stimolato a familiarizzare con i termini propri della disciplina, e a trasmettere a non esperti i principi, i contenuti e le possibilità applicative con correttezza e semplicità.

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA UMANA MOLECOLARE

HUMAN MOLECULAR GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

- **Capacità di apprendimento:** Lo studente deve essere in grado di aggiornarsi o ampliare le proprie conoscenze attingendo in maniera autonoma a testi, articoli scientifici propri del settore, e deve poter acquisire in maniera graduale la capacità di seguire seminari specialistici, conferenze, master ecc.
- **Making judgements:** Students will receive skills for the evaluation and interpretation of experimental data from the scientific literature. The student will in addition improve its skills in the field of teaching evaluation.
- **Communication abilities:** The student must be able to communicate his knowledge to non experts. He will learn how to present and summarize his results using the technical language.
- **Knowledge ability:** The student will acquire the ability to widen its knowledge on books and scientific papers, as well as by attending specialistic seminars, conferences, masters, etc.

PROGRAMMA

Acquisizione delle metodiche sperimentali e culturali alla base della genetica umana. (1CFU)
Struttura, funzione e patologie dei geni alfa e beta-globina. (1CFU)
Basi genetiche del cancro. Oncogeni ed oncosoppressori. Oncogenesi virale. (2 CFU)
Esempi di terapia genica nell'uomo. (0,5 CFU)
Cancer stem cells. Controllo epigenetico. (1 CFU)
Isolamento di geni responsabili di patologie umane ereditarie. (1 CFU)
Sindrome dell'X Fragile e mutazioni dinamiche. Distrofie muscolari. (1 CFU)
Virus HIV e l'AIDS. (0,5 CFU)

CONTENTS

Experimental methods and cultural acquisition at the base of human genetics. (1CFU)
Structure, function and diseases of alpha-and beta-globin genes. (1CFU)
The genetic basis of cancer. Oncogenes and tumor suppressor genes. Viral oncogenesis. (2 CFU)
Examples of gene therapy in humans. (0,5 CFU)
Cancer stem cells. Epigenetic control. (1 CFU)
Isolation of genes responsible for human hereditary diseases. (1 CFU)
Fragile X syndrome and dynamic mutations. Muscular Dystrophies. (1 CFU)
HIV and AIDS. (0,5 CFU)

MATERIALE DIDATTICO

Per gli aspetti generali di biologia e genetica molecolare si rimanda a: Il Gene VIII B. Lewin, ed Zanichelli, a scelta si consiglia

- 1.Genetica Umana Molecolare*. Strachan & Read, Ed UTET
- 2.Genetica in Medicina. Thompson & Thompson, Ed Idelson-Gnocchi
- 3.Genetica Medica Lineamenti Iolascon et al., Ed Idelson-Gnocchi
- 4.Genetica Molecolare Umana, Peter Sudbery, Ed. Zanichelli

FINALITA' E MODALITA' PER LA VERIFICA DI APPRENDIMENTO

- A)** L'esame di fine corso mira a verificare e valutare il raggiungimento degli obiettivi didattici elencati in grassetto nella sezione contenuti del programma.
- B)** Lo studente verrà interrogato sugli argomenti del corso utilizzando i quesiti elencati nella sezione domande frequenti per valutare il grado di completezza della sua risposta, il livello di integrazione tra i vari contenuti del corso, il raggiungimento da parte dello studente di una visione organica dei temi affrontati, la padronanza espressive e la proprietà nel linguaggio scientifico. La frequenza assidua ed il grado di partecipazione attiva in aula saranno elementi di valutazione positiva.

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA UMANA MOLECOLARE
HUMAN MOLECULAR GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento**Laurea Magistrale**

A.A. 2019/2020

PURPOSES AND MODALITIES OF LEARNING VERIFICATION

- A)** *The final examination is aimed to verify and evaluate the achievement of the educational learning targets listed in bold in the program contents section.*
- B)** *The student will be asked to answer to questions listed as “frequently asked questions” in order to evaluate the degree of completeness of the answers, the level of integration between the different topics of the course and the appropriateness of the scientific language used.*

Regular attendance to the lessons and active participation during the classroom activities will be positively considered.

Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	Scritta e orale	X	Solo scritta		Solo orale	
The exam will be:	Written and oral	X	Written		oral	

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	A risposta multipla	X	Risposta libera	X	Esercizi numerici	
Written exam will be based on:	Multiple choice test	X	Free answer	X	Numerical exercises	

DOMANDE D'ESAME PIU' FREQUENTI

I geni delle alfa- e beta-globine;
 Le basi genetiche del cancro;
 Oncogeni dominanti e recessivi;
 Clonaggio dei principali geni responsabili di patologie umane monogeniche;
 Terapia genica.

FREQUENTLY ASKED QUESTIONS DURING EXAM

Alpha- and beta-globin gene clusters.
 Genetic bases of cancers.
 Recessive and dominant oncogenes.
 Cloning of human monogenic diseases.
 Gene therapy.