



## SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

GENETICA MOLECOLARE

MOLECULAR GENETICS

SSD BIO18

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: LAUREA MAGISTRALE IN BIOLOGIA

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

### INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: PROF. GIULIANA NAPOLITANO

TELEFONO: 081679059

EMAIL: [GIULIANA.NAPOLITANO@UNINA.IT](mailto:GIULIANA.NAPOLITANO@UNINA.IT)

### INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

ANNO DI CORSO: I

SEMESTRE (II):

CFU: 6

## INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI

Nessuno

## EVENTUALI PREREQUISITI

### OBIETTIVI FORMATIVI

Il corso ha come obiettivo formativo quello di fornire conoscenze avanzate di genetica molecolare necessarie per la comprensione dei meccanismi molecolari che sono alla base di alcune patologie umane e di alcuni processi fisiologici quali i meccanismi di riparo del DNA. Obiettivo del corso sarà quello di permettere l'acquisizione da parte dei discenti, di conoscenze atte a comprendere la letteratura scientifica sull'argomento ed interpretare i risultati ottenuti attraverso la sperimentazione. Lo studente sarà guidato verso lo sviluppo di competenze specialistiche idonee all'attività di ricerca in ambito molecolare.

This course point to the development of advanced knowledge in molecular genetics that is required for understanding the molecular mechanisms which are responsible for human diseases and biological processes as DNA damage repair. The students will acquire the ability to read and interpret the scientific literature and the results obtained through the experimentation driving them to molecular genetics research.

### RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

#### Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere terminologie ed elementi metodologici per l'approccio genetico molecolare e per la successiva comprensione di 'pathways' cellulari fisiologici e patologici. Deve dimostrare di comprendere il "rationale" di esperimenti di genetica molecolare ed essere in grado di interpretare ed elaborare dati scientifici derivati dallo studio di articoli scientifici che utilizzano metodi propri della genetica molecolare.

The students must know and discuss methodologies to study molecular genetics. The students must acquire molecular genetics knowledge to comprehend molecular pathways at the base of normal and pathological cellular conditions. Students must know the rationale at the base of molecular genetics experiments. The students must acquire the knowledge for elaborating scientific data.

#### Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo studente dovrà essere in grado di discriminare autonomamente fra le tecnologie di genetica molecolare apprese quali applicare e con quale criterio per individuare le relazioni genotipo-fenotipo in malattie umane. Dovrà inoltre essere in grado di valutare ed interpretare dati sperimentali e di letteratura.

Students must have the ability to discriminate against the most appropriate technologies for human genetic disease diagnosis or for unraveling the molecular basis of genetic diseases. Students must be able to evaluate and interpret experimental data and literature on the topics of the course.

### PROGRAMMA-SYLLABUS

- Introduzione: Analisi della struttura e funzione di cromosomi, genomi. Elementi e livelli di controllo dell'espressione genica **(0.5 CFU)**.
- Identificazione di geni malattia: Marcatori genetici e loro uso nel mappaggio genico. Linkage disequilibrium e Genome-Wide Association studies. QTL e malattie poligeniche quali schizofrenia, malattie cardiovascolari e altri esempi **(1.5 CFU)**.
- Basi genetiche del cancro: Oncogeni dominanti e recessivi. Modelli di progressione tumorale e mutazioni geniche associate. Caratteristiche geniche e molecolari del cancro. Cellule staminali del cancro. Diagnostica molecolare del cancro **(1.5 CFU)**.
- Danno al DNA e meccanismi di riparo: Il danno al DNA e i meccanismi molecolari responsabili del riparo del danno. Correlazione con il cancro e con malattie dovute al loro malfunzionamento. Ruolo

dei telomeri, controllo genetico della stabilità telomerica e conseguenze genetiche delle loro alterazioni. **(1.5 CFU)**.

- Terapia genica nell'uomo: Esempi di terapia genica e descrizione dei vettori virali in uso **(1 CFU)**.

#### **CONTENTS**

- Introduction: Structure and functions of human chromosomes and genome. Molecular mechanisms controlling gene expression. **(0.5 CFU)**
- Mapping of human genes and molecular markers: Genetic markers and their use for isolating human candidate genes. Linkage disequilibrium. Genome-Wide Association studies. QTLs and polygenic diseases: schizofrenia, cardiovascular diseases and others **(1.5 CFU)**.
- Genetic bases of cancer: Dominant and recessive oncogenes. Examples of cancer progression in humans. Hallmarks of cancer. Cancer stem cells. **(1.5 CFU)**.
- DNA damage and repair mechanisms: DNA damage and molecular mechanisms of DNA damage repair. DNA damage and its role in cancer and in genetic diseases (examples of human diseases and associated genes). Telomeres and the role of their stability in the control of cellular integrity **(1.5 CFU)**.
- Gene therapy: Example of gene therapy and description of viral vectors used **(1 CFU)**.

#### **MATERIALE DIDATTICO**

Human Molecular Genetics - Tom Strachan e Andrew Read | 18 dic. 2018 Edizione Inglese.

Genetica Molecolare Umana - Tom Strachan and Andrew Read Edizione Italiana. Zanichelli maggio 2012.

Presentazioni power point sugli argomenti del corso.

Dispense ed articoli scientifici.

#### **MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO**

Il docente utilizzerà lezioni frontali e seminari di altri esperti del settore.

Oral communication lessons and seminars.

#### **VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE**

L'esame di fine corso mira a verificare e valutare il raggiungimento degli obiettivi didattici relativi agli argomenti riportati in grassetto nel programma.

Durante la prova finale lo studente verrà interrogato sugli argomenti indicati nella sezione "domande di esame più frequenti". Sarà oggetto di valutazione il grado di completezza della risposta, il livello di integrazione tra i vari contenuti del corso e l'appropriatezza scientifica del linguaggio. Il raggiungimento da parte dello studente di una visione organica dei temi affrontati a lezione, congiunta alla loro utilizzazione critica, la capacità di fare collegamenti, la dimostrazione del possesso di una padronanza espressiva e di linguaggio specifico saranno valutati con voti di eccellenza. La frequenza assidua e la partecipazione alle attività in aula saranno considerati elementi positivi di valutazione.

*The final exam aims at verifying the achievement of educational targets related to the subjects highlighted in bold under contents. During the final examination, the student will be asked about the subjects indicated in the section "frequently asked questions during exam". The degree of completeness of the answer, the level of integration between the different topics of the course and the scientific suitability of the speech will be assessed. The achievement of a comprehensive view of themes presented during lessons, together with their critical presentation, the ability to make connections, technical language skills, will be evaluated with excellent scores. The score will be given also taking into account the attendance to the course and the participation in the classroom activities.*

a) **Modalità di esame:**

L'esame si articola in prova	
scritta e orale	
solo scritta	
solo orale	
discussione di elaborato progettuale	
altro	

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	A risposta multipla	
	A risposta libera	
	Esercizi numerici	

(\*) È possibile rispondere a più opzioni

#### b) Modalità di valutazione:

L'esame di fine corso mira a verificare e valutare il raggiungimento degli obiettivi didattici relativi agli argomenti riportati in grassetto nel programma. Durante la prova finale lo studente verrà interrogato sugli argomenti indicati nella sezione "domande di esame più frequenti". Sarà oggetto di valutazione il grado di completezza della risposta, il livello di integrazione tra i vari contenuti del corso e l'appropriatezza scientifica del linguaggio. Il raggiungimento da parte dello studente di una visione organica dei temi affrontati a lezione, congiunta alla loro utilizzazione critica, la capacità di fare collegamenti, la dimostrazione del possesso di una padronanza espressiva e di linguaggio specifico saranno valutati con voti di eccellenza. La frequenza assidua e la partecipazione alle attività in aula saranno considerati elementi positivi di valutazione.

*The final exam aims at verifying the achievement of educational targets related to the subjects highlighted in bold under contents. During the final examination, the student will be asked about the subjects indicated in the section "frequently asked questions during exam". The degree of completeness of the answer, the level of integration between the different topics of the course and the scientific suitability of the speech will be assessed. The achievement of a comprehensive view of themes presented during lessons, together with their critical presentation, the ability to make connections, technical language skills, will be evaluated with excellent scores. The score will be given also taking into account the attendance to the course and the participation in the classroom activities.*

#### DOMANDE D'ESAME PIU' FREQUENTI

#### FREQUENTLY ASKED QUESTIONS DURING EXAM