

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA UMANA MOLECOLARE
HUMAN MOLECULAR GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2017/2018

Docente: Prof. Giuliana Napolitano

☎ 081-679059

email: giuliana.napolitano@unina.it

SSD

CFU

Anno di corso (I, II, III)

Semestre (I, II e LMcu)

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 e l'impatto delle nuove conoscenze del genoma nello studio della genetica molecolare umana.

Knowledge of human monogenic diseases genetic bases; the genetic bases of cancers; technical approach and molecular bases of gene therapy; impact of genome-wide studies on the understanding of human molecular genetics.

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. Interpretazione di dati sperimentali e della letteratura.

Ability to comprehend the correlation between gene mutation and gene function alteration. Ability to evaluate the DNA mutation-dependent phenotype. Evaluation of experimental and literature data.

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. 2017/2018

- **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. 0.25 CFU
Struttura, funzione e patologie dei geni alfa e beta-globina. 1 CFU
Analisi del cariotipo umano e sue anomalie, definizione ed utilizzo degli RH. 0.25 CFU
Mappe genetiche di associazione ed utilizzo dei sistemi di indagine molecolare. 1 CFU
Clonaggio funzionale e posizionale. 1 CFU
Basi genetiche del cancro. Oncogeni ed oncosoppressori. 1.5 CFU
Isolamento di geni responsabili di patologie umane ereditarie. 1.5 CFU
Variabilità genetica e suo utilizzo in campo diagnostico e forense. 0.5 CFU
Strategie, finalità e ricadute applicative della decifrazione del genoma umano. 0.5CFU
Esempi di terapia genica nell'uomo. 1 CFU
Virus HIV e l'AIDS. 0.5 CFU

CONTENTS

Modern molecular strategies of diagnosis and their applications to study human monogenic diseases and genetic bases of cancer. 0.25 CFU
Structure, function and frequent mutations of the human alpha- and beta-globin gene clusters. 1 CFU
Karyotype and RH. 0.25 CFU
Genetic and association maps. 1 CFU
Functional and positional cloning; Genetic molecular markers. 1 CFU
Genetic bases of human cancer; Recessive and dominant oncogenes. 1.5 CFU
Cloning of genes responsible for hereditary genetic human diseases. 1.5 CFU
Genetic variability and the use in diagnosis. 0.5 CFU
Goals and application of human genome whole sequence knowledge. 0.5 CFU
Gene therapy. 1 CFU
AIDS and the HIV virus. 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
- Genetica Umana Molecolare*. Strachan & Read, Ed UTET
 - Genetica in Medicina. Thompson & Thompson, Ed Idelson-Gnocchi
 - Genetica Medica Lineamenti Iolascon et al., Ed Idelson-Gnocchi
 - Genetica Molecolare Umana, Peter Sudbery, Ed. Zanichelli

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA UMANA MOLECOLARE

HUMAN MOLECULAR GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2017/2018

FINALITA' E MODALITA' PER LA VERIFICA DI APPRENDIMENTO

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

PURPOSES AND MODALITIES OF LEARNING VERIFICATION

- A) The final exam is aimed to verify and evaluate the achieving of educational targets concerning the subjects that are highlighted in bold in the contents.
- B) During the final test 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 comprehensive view of themes mentioned during lessons, together with their critical utilization, the ability of making connection, the proof of possession of language skills, will be evaluated with excellent scores. The score will be given also taking into account the frequent attendance to the course and the participation in the classroom activities

Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	Scritta e orale	<input checked="" type="checkbox"/>	Solo scritta	<input type="checkbox"/>	Solo orale	<input type="checkbox"/>
The exam will be:	Written and oral	<input checked="" type="checkbox"/>	Written	<input type="checkbox"/>	oral	<input type="checkbox"/>

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	A risposta multipla	<input checked="" type="checkbox"/>	Risposta libera	<input checked="" type="checkbox"/>	Esercizi numerici	<input type="checkbox"/>
Written exam will be based on:	Multiple choice test	<input checked="" type="checkbox"/>	Free answer	<input checked="" type="checkbox"/>	Numerical exercises	<input type="checkbox"/>

DOMANDE D'ESAME PIU' FREQUENTI

- I geni delle alfa- e beta-globine;
- Le basi genetiche del cancro;
- Oncogeni dominant e recessive;
- Clonaggio funzionale e clonaggio posizionale;
- Markers molecolari genetici e loro uso nel clonaggio posizionale;
- 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.
- Functional and positional cloning.
- Genetic molecular markers and their use in positional cloning. Cloning of human monogenic diseases. Gene therapy.