

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI "GENETICA UMANA MOLECOLARE" HUMAN MOLECULAR GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

Docente: Prof.ssa VIOLA CALABRO' ☎ +39 081 679069

email: vcalabro@unina.it

SSD

CFU DOMANDE D'ESAME FREQUENTI

Anno di corso

Semestre

Insegnamenti propedeutici previsti: nessuno

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di comprendere e saper elaborare una discussione sull'argomento basi genetiche delle patologie umane e impatto delle nuove tecnologie di sequenziamento del genoma nello studio e nella diagnostica delle malattie genetiche umane mono e polifattoriali. Lo studente deve conoscere i più comuni approcci sperimentali e le tecnologie moderne che si utilizzano nel settore della genomica e trascrittomica.

Knowledge of genetic bases of human pathologies, mono and poligenics. Understanding of genome-wide studies impact on the studies and diagnostics and human molecular genetics disease.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate

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

Ability to discriminate the most appropriate technologies for human genetic disease diagnosis or for unravelling the molecular basis of genetic diseases. Students must be able to evaluate and interpret experimental and literature data.

Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi, relativamente a:

- **Autonomia di giudizio:** Lo studente dovrà essere in grado di approfondire in maniera autonoma i concetti appresi su altri testi o articoli scientifici. Dovrà essere in grado di collegare ed integrare i vari argomenti del corso sviluppando la propria capacità critica. A tale scopo saranno forniti gli strumenti necessari per consentire loro una elaborazione autonoma dei casi reali di studio.
- *Students must be able to autonomously gather deep knowledge on the topics of the course using scientific books and manuscript. They will also improve their critical capacity and decisions-making skill.*
- **Abilità comunicative:** Lo studente dovrà essere in grado di trasferire le nozioni apprese durante il corso a persone non esperte. Dovrà sviluppare le sue capacità di esposizione e comunicazione degli argomenti appresi utilizzando un linguaggio scientifico appropriato. Dovrà essere in grado di sostenere colloqui lavorativi ed intervenire durante seminari e convegni scientifici.
- *Students must be able to communicate their knowledge to non-experts. They will learn how to present a topic or scientific results using an appropriate scientific language. He should be able to sustain job interviews.*
- **Capacità di apprendimento:** Lo studente dovrà essere in grado di aggiornarsi ed ampliare progressivamente le proprie conoscenze attingendo in maniera autonoma da testi ed articoli in lingua inglese. Dovrà essere in grado di seguire in maniera consapevole conferenze e seminari specialistici sugli argomenti del corso.
- *Students must be able to widen their knowledge using scientific books and manuscripts. They should be able to attend conferences and seminars.*

PROGRAMMA

Introduzione: Trasmissione dei caratteri nell'uomo: eredità monofattoriale e multifattoriale. Interpretazione degli alberi genealogici. Concetto di ereditabilità. Dalla genetica classica alle scienze omiche (1CFU). **Genomica:** Struttura, evoluzione ed analisi dei genomi complessi. Cariotipo umano e sue anomalie. I polimorfismi genetici. Mappe fisiche e genetiche. Aplotipi. Concetto di Lod Score. Identificazione di geni candidati. Modelli cellulari ed animali per lo studio di funzioni biologiche. Genomica funzionale. Il progetto genoma umano: modello gerarchico e "shotgun". Identificazione ed uso delle sequenze STS. Tipizzazioni genomiche. Applicazioni dei polimorfismi per analisi in campo diagnostico e della medicina legale. Strategie di sequenziamento (NGS). (3 CFU). **Trascrittomica:** Complessità del trascrittoma. I non coding RNA ed il loro ruolo nella regolazione dell'espressione genica. Studi di espressione genica differenziale. Analisi di espressione genica globale. Immunoprecipitazione della Cromatina (ChIP) (2 CFU). Networks molecolari. Genetica e malattie del metabolismo. Genetica e cancro. La determinazione genetica del gusto. Cenni di terapia genica (2 CFU).

CONTENTS

Introduction: Transmission of hereditary characters in humans. Monogenic and complex diseases. Family trees. Concept of hereditability. Introduction to omics sciences (1 CFU). **Genomics:** Genome structure and complexity. Human karyotype and its abnormalities. Polymorphisms. Genetic and physical mapping. Haplotypes. Animal and cellular model for the study of complex biological phenomenon. Functional genomics. Human genome project. Gerarchic and shot-gun models. "Ditag Genome Scanning" (DGS) e sequencing strategies. Genetic polymorphism and its applications for diagnostic medicine and forensic science. Next generation sequencing (3 CFU). **Transcriptomics:** Transcriptome complexity. Non coding RNA. miRNAs and competing endogenous RNAs. High throughput gene expression analyses. Gene expression profiling. Transcriptional and post-transcriptional control of gene expression. Epigenetic mechanisms. EST data base. Chromatin immunoprecipitation and proteomic analyses. (2

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI "GENETICA UMANA MOLECOLARE" HUMAN MOLECULAR GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

CFU). Molecular networks. Genetic and metabolic diseases. Cancer genetics. Taste and its genetic determination. Hints on gene therapy (2 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.
Brown Genomi 4 Edizione Edises 2018.
Presentazioni power point sugli argomenti del corso. Dispense ed articoli scientifici.

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.

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.

b) Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	Scritta e orale	X	Solo scritta		Solo orale	
Discussione di elaborato progettuale						
Altro, specificare						
In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	A risposta multipla	X	A risposta libera	X	Esercizi numerici	

DOMANDE D'ESAME FREQUENTI

Struttura del genoma umano
Polimorfismi genetici
Clonaggio funzionale e posizionale
Clonaggio dei geni candidati di patologie ereditarie umane monogeniche
Il progetto genoma umano e le nuove tecnologie di sequenziamento
Analisi di espressione differenziale
La genetica dell'obesità
La genetica del gusto
Le basi genetiche del cancro
Genomica funzionale

FREQUENTLY ASKED QUESTIONS

Structure of human genome
Genetic polymorphisms
Functional and positional cloning
Cloning of candidate gene for human hereditary disease
Analysis of differential gene expression

**SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI "GENETICA UMANA MOLECOLARE"
HUMAN MOLECULAR GENETICS**

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

Genetic of obesity
Genetic of taste
Cancer genetics
Functional genomics