



## MODELLO SCHEDA INSEGNAMENTO

<b>Corso di Laurea</b>	<b>Magistrale in Biologia</b>
<b>Denominazione insegnamento:</b>	<b>Basi Genetiche delle Malattie</b>
<b>Numero di Crediti:</b>	<b>8</b>
<b>Semestre:</b>	<b>Primo Anno; Primo Semestre</b>
<b>Docente Titolare:</b>	<b>Prof. Pasquale Vito</b>
<b>Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:</b>	<b>Dr.ssa Imma Polvere, Dr.ssa Serena Voccola</b>
<b>Orario di ricevimento:</b>	<b>Gli studenti saranno ricevuti immediatamente dopo la fine di ogni lezione. Per specifiche esigenze, è possibile fissare un appuntamento via email.</b>
<b>Indirizzo:</b>	<b>Palazzo Battistine; Via Port' Arsa 11, 82100 Benevento</b>

### PRESENTAZIONE DEL CORSO:

Il corso di Basi Genetiche delle Malattie offre una panoramica delle attuali conoscenze teoriche, scientifiche e professionali relativamente alle basi biologiche delle malattie genetiche, cromosomiche, geniche e complesse a larga componente genetica. Le caratteristiche di trasversalità della disciplina richiedono che lo studenti sviluppi conoscenze specifiche nelle patologie eredo-familiari e genetiche, comprese quelle da mutazione somatica, ed acquisisca conoscenze teoriche e pratiche in ambito citogenetico, molecolare, genomico e immunogenetico, finalizzandole alle applicazioni cliniche in ambito diagnostico, prognostico e di trattamento.

### GLI OBIETTIVI FORMATIVI

Alla fine del corso, ci si attende che gli studenti abbiano acquisito le seguenti conoscenze e capacità:

- ✓ Conoscenza dei meccanismi fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base della trasmissione dei caratteri genetici e della loro espressione, inclusa la trasmissione di malattie genetiche. Inoltre, gli studenti dovranno conoscere le principali strategie e tecniche molecolari utilizzate per studiare interi genomi, compresa l' anatomia, la struttura ed il contenuto dei genomi di diversi organismi modello ed i principali modelli di evoluzione molecolare in grado di produrre variabilità genomica.

- ✓ Capacità di applicare conoscenze e di utilizzare il know-how per portare a termine compiti e risolvere problemi, sia di tipo cognitivo (uso del pensiero logico, intuitivo e creativo) sia di tipo pratico (abilità manuale, uso di metodi, materiali e strumenti utilizzati nelle indagini genetiche). Capacità di determinare le modalità di espressione genica attraverso la pianificazione di sistemi sperimentali, interpretazione dei dati sperimentali e valutazioni predittive.
- ✓ Competenze teorico-pratiche su alcune metodologie per la manipolazione e l'analisi del DNA e dei suoi polimorfismi.

## **PREREQUISITI RICHIESTI**

Sebbene la frequenza del corso non preveda alcuna propedeuticità, è necessario aver acquisito le conoscenze di base previste per i corsi di Matematica e Statistica, Genetica, Biologia Molecolare e Biochimica.

## **FREQUENZA DELLE LEZIONI**

Pur non essendo obbligatoria, la frequenza del corso è fortemente consigliata. Infatti, la verifica dell'apprendimento sarà costituita da una prova scritta che avrà come argomento specifici esercizi su problemi di genetica simili a quelli affrontati durante le lezioni ed esercitazioni. può essere consigliata.

## **CONTENUTI DEL CORSO**

**Il sistema genetico e la Trasmissione dei caratteri; La mappatura genica; L'identificazione dei geni e dei fattori di suscettibilità alla base delle malattie umane; Genetica molecolare delle malattie muscolari; Genetica molecolare delle malattie neurodegenerative; Il riarrangiamento dei geni delle immunoglobuline.**

## **METODI DIDATTICI**

Il corso sarà svolto mediante lezioni frontali sugli specifici argomenti del programma, con l'ausilio di dimostrazioni ed esempi alla lavagna. E' fortemente consigliato l'utilizzo di un testo per lo studio individuale. Il corso è integrato da una parte di laboratorio e di esercitazioni in aula, in cui gli studenti potranno applicare le conoscenze acquisite a specifici problemi reali. Durante l'anno verranno effettuate delle prove scritte che permetteranno la verifica dell'apprendimento. Non è consentito l'uso di telefoni cellulari in classe e in laboratorio, ed essi devono essere spenti. Nei laboratori, gli studenti devono tener conto delle norme di sicurezza. Ad esempio, in laboratorio è vietato mangiare, bere, portare cibo o bevande.

## TESTI DI RIFERIMENTO

- Griffith; Genetica- Zanichelli
- Pasternak; Genetica Molecolare Umana - Zanichelli
- Strachan; Genetica Molecolare Umana - Zanichelli

## ESAME DI PROFITTO

La verifica dell'apprendimento verrà effettuata attraverso tre prove intermedie, di cui saranno valutate le migliori due, ed un esame finale scritto ed orale. Le prove intermedie e l'esame finale scritto saranno costituiti da una prova scritta dalla durata di 60 minuti, che avrà come argomento specifici esercizi su problemi di genetica, simili a quelli affrontati durante le lezioni e le esercitazioni. Sarà quindi possibile valutare sia la solidità delle conoscenze acquisite che la capacità dello studente di utilizzarle per risolvere problemi specifici. Le prove scritte includeranno domande a risposta multipla e la risoluzione di problemi di genetica. Lo svolgimento corretto di almeno 2/3 degli esercizi proposti permetterà l'ammissione alla prova orale svolta mediante domande sugli argomenti trattati durante le lezioni frontali. Il colloquio orale avrà lo scopo di verificare la capacità di comprensione dei diversi argomenti trattati durante le lezioni e le conoscenze acquisite e di evidenziare la capacità da parte dello studente di formulare collegamenti tra i vari argomenti trattati. L'esame sarà superato con voto sufficiente se lo studente saprà dimostrare una conoscenza degli argomenti basilari della genetica. Il voto sarà incrementato qualora lo studente dimostri di avere buona consapevolezza degli argomenti trattati, capacità di collegare le varie nozioni acquisite e buona capacità di esposizione dei concetti.

**Plagiarismo e disonestà accademica** Tutti gli studenti sono tenuti a consegnare lavori che siano esclusivamente opera propria. Qualsiasi tentativo di voler far passare come propria l'opera di altri sarà punito severamente, fino all'espulsione dal corso.

## CALENDARIO ESAMI

Rinvio al link

## PRENOTAZIONE ESAMI

Rinvio al link

## SYLLABUS

- 1 CFU Il sistema genetico Le leggi della ereditarietà dei caratteri. Segregazione, dominanza e recessività. Assortimento indipendente. Associazione genetica. Costruzione di mappe genetiche. Alberi genealogici di malattie autosomiche dominanti ed autosomiche recessive. Eredità di malattie legate alla X.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU La mappatura genica. Il metodo del lod score, Mappatura genetica dei cromosomi umani, Polimorfismi genici, Polimorfismi da RFLP, Polimorfismi da STRP, Mappatura per linkage disequilibrium. La mappatura genetica di caratteri mendeliani. Il ruolo della ricombinazione nella mappatura genetica. Mappatura di un locus malattia. La mappatura a due punti. La mappatura a più punti.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU L'identificazione dei geni e dei fattori di suscettibilità alla base delle malattie umane Il clonaggio posizionale L'importanza dei pazienti con anomalie cromosomiche. Strategie indipendenti dalla posizione per identificare geni-malattia.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Validazione dei geni candidati identificati con approccio posizionale. Identificazione di varianti causali attraverso studi di associazione. Esempi di identificazione di geni-malattia.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Genetica molecolare delle malattie muscolari. Distrofina e proteine muscolari associate. Distrofia muscolare di Duchenne e di Becker. Scoperta del gene DMD. Approcci terapeutici mediante exon skipping.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Genetica molecolare delle malattie neurologiche. Malattia di Alzheimer e geni associati. Corea di Huntington e Huntingtina. TRED di tipo 1 e TRED di tipo 2. Sclerosi laterale amiotrofica e geni associati. Meccanismi molecolari dei processi neurodegenerativi.  
Modalità: Lezioni frontali ed esercitazioni
- 1 CFU Riconoscimento dell'antigene da parte dei linfociti B Struttura e generazione della diversità degli anticorpi Le catene delle immunoglobuline: regioni costanti e regioni variabili. Il riarrangiamento dei geni delle immunoglobuline. Le classi delle immunoglobuline. Scambio di classe.

**1 CFU**

**Riconoscimento dell'antigene da parte dei linfociti T. Diversità del recettore per l'antigene delle cellule T. Processamento e presentazione dell'antigene. Elementi mobili del genoma. Le sequenze IS. Meccanismi di trasposizione.**