



SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

"GENETICA MEDICA"

SSD MED/03

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: BIOTECNOLOGIE PER LA SALUTE

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: GABRIELLA DE VITA

TELEFONO: 0817463240

EMAIL: GDEVITA@UNINA.IT

INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

INSEGNAMENTO INTEGRATO: GENETICA MEDICA E MICROBIOLOGIA CLINICA

MODULO: GENETICA MEDICA

CANALE: CURRICULUM MEDICO-MOLECOLARE

ANNO DI CORSO: III

SEMESTRE: I

CFU: 5

INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

EVENTUALI PREREQUISITI

Conoscenze di genetica e biologia molecolare di base: leggi di Mendel, pattern di ereditarietà, cromosomi, struttura dei geni e delle proteine, replicazione del DNA, trascrizione, traduzione, codice genetico, mutazioni, genetica di popolazione.

OBIETTIVI FORMATIVI

Obiettivo dell'insegnamento è di introdurre lo studente alla conoscenza della struttura, della variabilità e della funzione del genoma umano, alla luce delle più recenti scoperte scientifiche. Saranno quindi illustrati i principali meccanismi alla base delle malattie genetiche umane, ereditarie e sporadiche, incluse le modalità di trasmissione e la patogenesi molecolare. Saranno inoltre introdotti i principi di base della suscettibilità genetica alle malattie multifattoriali.

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere l'organizzazione del genoma umano e di saperne illustrare le caratteristiche attraverso l'uso di una terminologia appropriata. Deve inoltre mostrare di comprendere i rapporti causa-effetto tra le mutazioni e le patologie umane, oltre ai meccanismi di trasmissione sia delle malattie monogeniche che della suscettibilità a quelle multifattoriali. Deve infine acquisire capacità critiche che gli consentano di valutare le potenzialità e i limiti delle tecnologie di analisi e di manipolazione del genoma.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo studente deve dimostrare di aver acquisito padronanza delle metodiche di analisi molecolare del genoma e di saper applicare gli strumenti metodologici appresi alla risoluzione delle problematiche ancora irrisolte in genetica molecolare umana. Deve inoltre mostrare di saper individuare le modalità di trasmissione delle malattie genetiche osservando la loro manifestazione nelle famiglie e nelle popolazioni umane. Deve infine essere capace di disegnare esperimenti in grado di rispondere a semplici quesiti genetici, anche prospettando percorsi diagnostici e/o terapeutici originali.

PROGRAMMA-SYLLABUS

- **Il genoma umano** – Metodi di studio dei genomi, Progetto Genoma, dimensioni e organizzazione del genoma umano, genoma nucleare e mitocondriale, geni per RNA e geni codificanti proteine, pseudogeni, DNA altamente ripetitivo: famiglie di DNA satellite e loro localizzazione, trasposoni a DNA, retrotrasposoni LTR, SINEs e LINEs
- **Basi molecolari delle malattie genetiche** – effetto delle mutazioni sulla funzione delle proteine, effetti dell'eterogeneità allelica, di locus e dei geni modificatori sul fenotipo (PKU). Complementazione.
- **Pattern di trasmissione delle malattie genetiche** – mutazioni da perdita e da guadagno di funzione, dominanza e recessività, aploinsufficienza e dominanza negativa. Problemi nell'interpretazione degli alberi genealogici.

- **Talasemie ed emoglobinopatie** i geni delle globine, struttura e regolazione dei cluster alfa e beta. Le mutazioni dell'anemia falciforme e delle alfa e beta talassemie. Emoglobina lepore. Persistenza ereditaria di emoglobina fetale.
- **Genetica mendeliana nell'uomo (e sue estensioni)** – disordini genetici a trasmissione mendeliana (autosomica recessiva, autosomica dominante, legata all'X), penetranza ed espressività; malattie da espansione di triplette.
- **Cromosomi e malattie** – Cariotipo e aneuploidie, inattivazione del cromosoma X e fenomeni epigenetici, mosaicismo e chimerismo, tecniche di rilevazione di aberrazioni cromosomiche
- **Eredità mitocondriale** – genoma ed eredità mitocondriale, caratteristiche ed esempi di malattie mitocondriali.
- **Imprinting** – Rilevanza dell'origine biparentale del genoma. Diploidia e disomia uniparentale nell'uomo. Espressione monoallelica: meccanismi e conseguenze. Esempi di malattie da imprinting: PWS/AS, BWS/SRS. Alberi genealogici di malattie da imprinting.
- **I micro RNA** – RNA interference. Organizzazione genomica dei miRNA. Biogenesi dei miRNA. I miRNA come guide: complessi proteici miRNA-dipendenti, riconoscimento dei target, effetti dei miRNA sull'espressione genica. I miRNA come oncogeni e oncosoppressori e nelle malattie umane.
- **Genetica dei tumori** – Basi molecolari della cancerogenesi, oncogeni e oncosoppressori, tumori ereditari e sporadici, Two-Hit Hypothesis, test genetici e diagnosi molecolare dei tumori.
- **Eredità multifattoriale** – Caratteri poligenici, caratteri multifattoriali, suscettibilità alle malattie multifattoriali, studi sui gemelli, studi di associazione genetica, concetto di rischio e odds ratio, cenni su studi di associazione genetica "genome-wide".
- **Farmacogenetica e farmacogenomica** – Definizione di farmacogenetica (PGt) e farmacogenomica (PGx). Risposta al farmaco come carattere complesso. Determinanti genetici della variabilità farmacocinetica e farmacodinamica. *PGx-genes* esempi: *CYP2D6*, *UGT1A1*.

MATERIALE DIDATTICO

Testo consigliato:

- Tom Strachan, Andrew Read
"Genetica Molecolare Umana"
(2021, Zanichelli 2° edizione italiana condotta sulla 5° edizione americana)

Testi per ulteriori consultazioni:

- Thompson & Thompson
"Genetica in Medicina"
Idelson-Gnocchi
- Griffiths, Wessler, Carrol, Doebley
"Genetica, principi di analisi formale"
(2013, Zanichelli 7° edizione italiana condotta sulla 10° edizione americana)

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Il docente utilizzerà: a) lezioni frontali per il 90% delle ore totali; b) esercitazioni per approfondire argomenti avanzati per il 10% delle ore totali. Sia le lezioni che le esercitazioni saranno tenute con il supporto di diapositive proiettate e commentate dal docente.

VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

a) Modalità di esame:

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

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

(*) È possibile rispondere a più opzioni

La prova scritta è costituita da 15 quiz a risposta multipla. Tale prova intende verificare se lo studente ha acquisito le conoscenze di base relative a differenti parti del programma. La prova orale consiste in un colloquio su almeno tre differenti argomenti del programma e può includere uno o più esercizi oltre a domande di teoria. Tale prova intende valutare la capacità dello studente di discutere con termini appropriati su diversi argomenti del programma, nonché la sua abilità nell'individuare le connessioni esistenti tra le diverse tematiche trattate nel corso e/o tra le stesse e quelle trattate in altri corsi del CdS. Le due prove devono essere svolte nella stessa sessione d'esame.

b) Modalità di valutazione:

L'esito della prova scritta è vincolante ai fini dell'accesso alla prova orale. Per essere ammesso alla prova orale lo studente dovrà rispondere correttamente ad almeno 9 quiz. Non sono previste penali per risposte sbagliate. Il conseguimento della sufficienza nella prova orale è necessario ai fini del superamento dell'esame. Il voto finale sarà ponderato sui CFU di ciascun insegnamento e quindi così composto: Modulo Genetica Medica 5CFU 50%, Modulo Microbiologia Clinica 5CFU 50%.



SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

"MICROBIOLOGIA CLINICA"

SSD MED/07

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: BIOTECNOLOGIE PER LA SALUTE

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: ROBERTA COLICCHIO

TELEFONO: 081 7464344 – 081 7462058

EMAIL: ROBERTA.COLICCHIO@UNINA.IT

INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

INSEGNAMENTO INTEGRATO: GENETICA MEDICA E MICROBIOLOGIA CLINICA

MODULO: MICROBIOLOGIA CLINICA

ANNO DI CORSO: III

SEMESTRE: I

CFU: 5

INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

Nessuno

EVENTUALI PREREQUISITI

Si consiglia di sostenere prima l'esame di Microbiologia ed Immunologia

OBIETTIVI FORMATIVI

Il Modulo di Microbiologia clinica consentirà agli studenti di comprendere le caratteristiche e i principali meccanismi alla base della patogenicità microbica, in particolare attraverso la comprensione dei meccanismi molecolari dell'interazione ospite-patogeno. Tra gli obiettivi formativi, il corso fornirà un quadro di riferimento per la comprensione di tematiche attuali connesse con le infezioni microbiche (ad es. caratteristiche dei patogeni primari, innesco dei processi infettivi, tecniche di identificazione e diagnostica microbica)

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

Al termine del corso lo Studente dovrà essere in grado di descrivere e comprendere i principali meccanismi alla base della patogenesi delle infezioni batteriche e virali, in particolare conoscere il ruolo dei determinanti di virulenza e conoscere i meccanismi molecolari alla base della interazione tra ospite e parassita. Inoltre tra gli obiettivi formativi, lo Studente dovrà presentare cognizione delle principali modalità di contagio e trasmissione dei microrganismi e l'innesco del processo infettivo. Saranno inoltre approfondite tematiche relative alle principali classi di farmaci ad azione antimicrobica, alla valutazione dei profili di sensibilità agli antibiotici oltre che tecniche di identificazione e diagnosi.

Conoscenza e capacità di comprensione

Al termine del corso lo Studente dovrà essere in grado di conoscere, comprendere e descrivere le basi della patogenicità microbica, con particolare focus su patogeni primari di interesse clinico. Durante il percorso formativo lo Studente dovrà dimostrare cognizione della batteriologia e virologia medica, delle metodiche base per l'isolamento ed identificazione dei microrganismi di interesse clinico e le tecniche per la valutazione della sensibilità agli antibiotici, oltre che applicazioni biotecnologiche nella diagnosi e nella profilassi delle principali malattie ad eziologia batterica e virale.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo Studente dovrà dimostrare di essere in grado di applicare concretamente le conoscenze acquisite nell'ambito della Microbiologia clinica. Il percorso formativo è orientato a trasmettere la comprensione delle problematiche inerenti le interazioni ospite-patogeno ed acquisire una conoscenza degli approcci biotecnologici, sperimentali e diagnostici per la comprensione ed il controllo delle infezioni microbiche.

PROGRAMMA-SYLLABUS

- Il Microbiota umano.
- Patogenesi Microbica: Invasività e Tossicità batterica.
- Fattori di Patogenicità batterici: adesine e invasive
- Le tossine batteriche: tossina tetanica; botulinica; colerica, le Enterotossine, tossine Superantigeniche.
- L'Endotossina: struttura e meccanismo d'azione.
- Struttura del genoma batterico: il "core genome" e le Isole di patogenicità
- Struttura e organizzazione delle isole di Patogenicità: CagA-PAI.
- Gli Antibiotici: principali caratteristiche e classi principali.
- Il meccanismo d'azione delle principali classi di antibiotici.
- Antibiotico-resistenza: resistenza naturale, acquisita, cromosomica, extra-cromosomica.
- Meccanismi dell'antibiotico-resistenza verso le principali classi di Antibiotici.
- Ceppi batterici meticillino-resistenti e vancomicina-resistenti.
- Test di sensibilità agli antibiotici: Minima Concentrazione Inibente (MIC), Minima Concentrazione Battericida (MBC).

- Determinazione del grado di attività antimicrobica: Kirby Bauer, E-Test, Test di diluizione.
- Stafilococchi: Caratteristiche principali, fattori di patogenicità, Isolamento e Identificazione.
- S. aureus; S. haemolyticus; S. epidermidis.
- Infezioni Stafilococciche e Diagnosi.
- Streptococchi: Caratteristiche principali, Isolamento e Identificazione.
- S. pyogenes e S. pneumoniae: fattori di patogenicità, patogenesi delle infezioni streptococciche e diagnosi.
- Enterobatteri: Caratteristiche principali, fattori di patogenicità, Isolamento e Identificazione.
- E. coli, Shigella, Salmonella: caratteristiche principali e patogenicità.
- H. pylori: Caratteristiche principali, fattori di patogenicità, Isolamento e Identificazione.
- Virus: caratteristiche principali e classificazione.
- Virus a DNA e Virus a RNA.
- Il ciclo replicativo dei virus.
- Effetto dell'infezione virale sulla cellula ospite.
- Meccanismi di difesa dalle infezioni virali: Interferon. Infezioni produttive, abortive, latenti.
- HIV: caratteristiche strutturali, il genoma, ciclo replicativo, diagnosi.
- I virus Oncogeni: caratteristiche principali, meccanismi di trasformazione cellulare, struttura del Genoma.
- HPV: caratteristiche strutturali, il genoma, ciclo replicativo, diagnosi.
- Virus dell'Influenza: caratteristiche strutturali, il genoma, ciclo replicativo, diagnosi.

MATERIALE DIDATTICO

Libri di Testo consigliati:

- Sherris: Microbiologia Medica. Sesta Edizione
- G. Antonelli, M. Clementi, G. Pozzi, G.M. Rossolini. Principi di microbiologia medica

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Il docente utilizzerà lezioni frontali, affiancate da attività didattica interattiva, destinate a facilitare l'apprendimento ed a migliorare la capacità di affrontare e risolvere i principali quesiti inerenti il programma di studi.

VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

a) Modalità di esame:

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

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

(*) È possibile rispondere a più opzioni

b) Modalità di valutazione:

La prova scritta è costituita da 30 domande a risposta multipla per ciascun modulo (Genetica medica e Microbiologia clinica). Il superamento della prova scritta è vincolante per l'accesso alla prova orale in entrambi i moduli. I due moduli hanno lo stesso peso sull'esito finale della prova.