



SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

"LABORATORIO DI GENETICA UMANA MOLECOLARE"

SSD BIO/18

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: LABORATORIO DI GENETICA UMANA MOLECOLARE

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: STEFANO AMENTE

TELEFONO: 0817463044

EMAIL: STEFANO.AMENTE@UNINA.IT

INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

INSEGNAMENTO INTEGRATO (EVENTUALE):

MODULO (EVENTUALE):

CANALE (EVENTUALE):

ANNO DI CORSO (I, II, III): II E III

SEMESTRE (I, II): II

CFU: 5 (CINQUE)

INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

NESSUNO.....

EVENTUALI PREREQUISITI

SI CONSIGLIA DI AVER SEGUITO E SOSTENUTO GLI ESAMI DI: GENETICA, BIOLOGIA, CHIMICA, BIOLOGIA MOLECOLARE

OBIETTIVI FORMATIVI

Obiettivo dell'insegnamento è quello di fornire le conoscenze sulla struttura del genoma umano partendo dallo studio del Progetto del Genoma Umano e di altri successivi progetti scientifici che hanno portato all'identificazione degli elementi regolatori del genoma (ENCODE project) ed alla creazione di un catalogo delle varianti genetiche (1000, 10K and 100K genome project). L'insegnamento si propone di fornire agli studenti le nozioni di base ed avanzate sulle metodiche di manipolazione dei genomi (ZNF, TALEs e CRISPR-CAS9). Inoltre verranno fornite le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per sequenziare il genoma umano e per l'analisi di mutazioni/polimorfismi del DNA e dei profili di espressione genica.

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di sapere elaborare discussioni anche complesse concernenti l'organizzazione, la struttura del genoma umano. Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper comprendere le problematiche relative ai meccanismi e processi molecolari che permettono di manipolare il genoma umano: ZNF, TALEs e CRISPR-CAS9.

Il percorso formativo del corso intende inoltre fornire agli studenti le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per sequenziare il genoma umano e per l'analisi di mutazioni/polimorfismi del DNA e analisi dei profili di espressione genica. Gli strumenti metodologici saranno acquisiti attraverso la descrizione e l'analisi di esperimenti di su scala genomica e le conoscenze saranno acquisite attraverso l'interpretazione dei risultati sperimentali.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Saranno forniti gli strumenti necessari per consentire agli studenti di analizzare in autonomia e di giudicare i dati di letteratura. Lo studente deve essere in grado di aggiornarsi o ampliare le proprie conoscenze attingendo in maniera autonoma ad articoli scientifici propri del settore, e deve poter acquisire in maniera graduale la capacità di seguire seminari specialistici, conferenze, master ecc.

PROGRAMMA-SYLLABUS

Human Genome project, ENCODE project, 1k-10k-100k Genome Project (1.5 CFU)

Illumina e Nanopore sequencing ed analisi del Whole Exome Sequencing (WES) (1.5 CFU)

Epigenetics e Non Coding RNA ed analisi e dei profili di espressione genica (1 CFU)

Genome Editing ZNF, CRISPR-CAS9, Transcription activator-like effectors (TALEs) (1 CFU)

MATERIALE DIDATTICO

Verranno forniti articoli scientifici selezionati dalla letteratura e focalizzati sugli argomenti del corso.

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Il docente utilizzerà a) lezioni frontali per circa il 50% delle ore totali, b) esercitazioni per approfondire praticamente aspetti teorici per circa il 25% delle ore totali c) laboratorio per approfondire le conoscenze applicate per circa il 25% delle ore totali.

VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

a) Modalità di esame:

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

b) Modalità di valutazione:

Lo studente verrà interrogato sugli argomenti del corso 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 saranno elementi di valutazione positiva.