

<b>Principali informazioni sull'insegnamento</b>	<b>CORSI DI STUDIO DI BIOTECNOLOGIE</b>
Denominazione insegnamento	Genetica Molecolare ed Ingegneria Genetica
Corso di studio (classe)	Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche (L-2)
Crediti formativi	8
Denominazione inglese	Molecular genetics and genetic engineering
Obbligo di frequenza	Si
Lingua di erogazione	Italiano
Anno Accademico	2019/2020

<b>Docente responsabile</b>		
Nome e Cognome	Mario Ventura	
indirizzo email	<a href="mailto:Mario.ventura@uniba.it">Mario.ventura@uniba.it</a>	
numero di telefono	0805443583	
Luogo e orario di ricevimento	lunedì e martedì ore 13:30-15:30 tutte le settimane	
<b>Dettaglio insegnamento</b>	SSD BIO/18	tipologia attività Caratterizzante

<b>Periodo di erogazione</b>	Anno di corso	Semestre
	3°	1°

<b>Organizzazione della didattica</b>	Lezioni frontali	Laboratori	Esercitazioni	Totale
CFU	6	2		8
Ore totali	150	50		200
Ore di didattica assistita	48	24		72
Ore di studio individuale	102	26		128

### **Syllabus**

Prerequisiti	
--------------	--

<b>Risultati di apprendimento attesi (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino)</b>	
Conoscenza e capacità di comprensione	Acquisizione di adeguate conoscenze dei fondamenti della Genetica molecolare ed ingegneria genetica.
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	La consistente attività di laboratorio permetterà di saper utilizzare tecniche genetica molecolare per lo studio di sistemi e componenti cellulari di interesse biologico.
Autonomia di giudizio	Gli studenti saranno in possesso di: 1) capacità di valutazione ed interpretazione del dato sperimentale di laboratorio sotto il profilo della sua valenza scientifica e rigore metodologico; 2) capacità di approfondire in modo autonomo gli aspetti più innovativi delle

	<p>applicazioni biotecnologiche in campo medico e farmaceutico, e di raccogliere ed analizzare criticamente dati sperimentali e bibliografici;</p> <p>3) capacità di giudizio nella valutazione della sicurezza di laboratorio in ambito chimico-biologico e biotecnologico. La verifica della acquisizione dell'autonomia di giudizio avverrà tramite la valutazione degli studenti attraverso un esame orale.</p>
Abilità comunicative	<p>Gli studenti avranno acquisito adeguate competenze e strumenti di comunicazione orale sia in lingua italiana che straniera (inglese o altra lingua comunitaria) su problematiche inerenti il settore medico e farmaceutico per le quali è possibile prevedere soluzioni attraverso metodi ed approcci di tipo biotecnologico</p>
Capacità di apprendere	<p>Gli studenti avranno sviluppato capacità di apprendimento e approfondimento di ulteriori competenze tramite consultazione di materiale bibliografico in forma cartacea ed elettronica, utilizzazione di banche dati bioinformatiche e aggiornamento continuo sullo sviluppo delle conoscenze e metodologie in ambito genetico molecolare. La capacità di apprendimento sarà valutata mediante il superamento dell'esame relativo alla disciplina.</p>
<b>Programma</b>	
Contenuti di insegnamento	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Introduzione e cenni di filosofia delle scienze (ripetere tutti i concetti critici di Genetica: Leggi di Mendel, associazione ed indipendenza, incrocio a tre punti ed analisi di alberi genealogici)</li> <li>- Modelli di ereditarietà a singolo gene: autosomica dominante, autosomica recessiva, X-linked recessiva e X-linked dominante.</li> <li>- Inattivazione del cromosoma X: funzione e meccanismo</li> <li>- Imprinting genomico: funzione e meccanismo</li> <li>- Anticipazione e amplificazione di triplette: Corea di Huntington, Distrofia miotonica e sindrome del X fragile.</li> <li>- Serie allelica</li> <li>- Eterogeneità genetica: esempio dell'osteogenesi imperfetta.</li> <li>- Strumenti in genetica molecolare umana. Clonaggio in sistemi cellulari.</li> <li>- Struttura e organizzazione del genoma umano: duplicazioni segmentali e disordini genomici</li> <li>- Instabilità del genoma umano: mutazione e riparo</li> <li>- Mappatura fisica e genetica. Mappatura fisica: ibridi somatici; FISH (alta e bassa risoluzione); walking cromosomico. Mappe genetiche: marcatori, costruzione di aplotipi; lod score. Linkage disequilibrium e autoziosi. Problemi dell'analisi di linkage in uomo.</li> <li>- Identificazione dei locus-malattia in uomo: strategie funzionale e</li> </ul>

	<p>posizionale. Esempi Distrofia muscolare di Duchenne e Fibrosi cistica.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- L'evoluzione dei genomi e richiami di genetica di popolazione</li> <li>- Organizzazione del genoma umano. Duplicazioni segmentali. Approcci di studio e implicazioni per l'evoluzione dei genomi. Neocentromeri ed evoluzione dei cromosomi.</li> </ul> <p>Laboratorio:</p> <p>Allestimento di cariotipo</p> <p>Preparazione vetrino da sangue periferico per studi citogenetici</p> <p>Costruzione STS specifici del gene CFTR</p>
Testi di riferimento	<p>Genetica-Russell</p> <p>Human molecular genetics 2 – Strachan &amp; Read – Ed. UTET</p>
Note ai testi di riferimento	
Metodi didattici	Presentazioni ppt
Metodi di valutazione (scritto, orale, prove in itinere)	Esame orale
Criteri di valutazione (per ogni risultato di apprendimento atteso su indicato, descrivere cosa ci si aspetta lo studente conosca o sia in grado di fare e a quale livello al fine di dimostrare che un risultato di apprendimento è stato raggiunto e a quale livello)	Esame orale con votazione espressa in 30simi.
Altro	