

Docente responsabile dell'insegnamento/attività formativa

Nome

Cognome

Denominazione insegnamento/attività formativa

Italiano

Inglese

Informazioni insegnamento/attività formativa

A.A.

L

LM

LM CU

CdS

Codice

Canale

CFU

Lingua

Docente del modulo didattico (compilare solo per attività formative articolate in moduli)

Nome

Cognome

Denominazione modulo didattico (compilare solo per attività formative articolate in moduli)

Italiano

Inglese

Obiettivi formativi e risultati di apprendimento attesi

Italiano

OBIETTIVI FORMATIVI:

Portare lo studente a conoscere la genetica medica e la citogenetica molecolare umana e introdurlo alle tecniche di laboratorio più avanzate necessarie per l'approccio diagnostico e di ricerca alle malattie ereditarie.

Al termine dell'insegnamento, lo studente sarà in grado di valutare criticamente la scelta di approcci diagnostici e di interpretare profili genetici dell'individuo e associarli a quelli nutrizionali, ove possibile

CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPrensIONE:

Lo studente deve sapere:

- descrivere le malattie mendeliane
- illustrare i concetti di trasmissione e complessità fenotipica;
- elencare i geni coinvolti e loro ruoli cellulari;
- descrivere le sindromi cromosomiche e da microdelezioni;
- illustrare le tecniche di citogenetica classica e molecolare: cariotipo, FISH, CGH, Fiber FISH e cariotipo molecolare;
- - illustrare le tecniche di genetica molecolare di ultima generazione
- - illustrare esempi di nutrigenetica e nutrigenomica
- - illustrare i vari tipi di cellule staminali e loro utilizzo

- CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPrensIONE:

- Lo studente deve saper utilizzare le sue conoscenze sia su metodologie diagnostiche che sui vari modelli di ereditarietà al fine di poter discernere in modo scientifico e razionale il miglior approccio diagnostico per le necessità nutrizionali del paziente

- AUTONOMIA DI GIUDIZIO:

- Lo studente deve essere in grado di saper utilizzare l'approccio diagnostico più utile e performante alla situazione nutrizionale del paziente e di seguito interpretarne criticamente i risultati .

- ABILITÀ COMUNICATIVE:

- Lo studente deve saper illustrare in modo puntuale i vari modelli di ereditarietà con particolare attenzione a quelli multifattoriali sapendo ben distinguere l'influenza della componente genetica e di quella ambientale. Inoltre deve avere ben chiaro il metodo di comunicazione dei rischi genetici e dei vari tipi di test genetici che può offrire al paziente conoscendone i limiti e i vantaggi, applicando in modo personalizzato il test ad ogni individuo.

- CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO:

- Lo studente deve sapere interpretare in modo critico risultati di un test genetico ma anche l'attendibilità del test facendo riferimento alle pubblicazioni scientifiche di divulgazione o ricerca sull'argomento

Inglese

LEARNING OUTCOMES:

Lead the student to learn about medical genetics and human molecular cytogenetics and introduce it to the most advanced laboratory techniques necessary for the diagnostic and research approach to hereditary diseases.

At the end of the course, the student will be able to critically evaluate the choice of diagnostic approaches and to interpret genetic profiles of the individual and associate them with nutritional ones, where possible

KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING:

The student must know:

- describe Mendelian diseases
- illustrate the concepts of transmission and phenotypic complexity;
- list the genes involved and their cellular roles;
- describe chromosomal and microdeletion syndromes;
- - illustrate advanced laboratory techniques for cytogenetic and molecular cytogenetic



techniques: FISH, CGH, Fiber FISH;

- illustrate the latest generation molecular techniques
- illustrate examples of nutrigenetics and nutrigenomics
- illustrate the various types of stem cells and their use

APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING:

The student must know how to use his knowledge both on diagnostic methods and on various models of inheritance in order to be able to discern the best diagnostic approach for the patient's nutritional needs in a scientific and rational way

MAKING JUDGEMENTS:

The student must be able to know how to use the most useful and performing diagnostic approach to the patient's nutritional situation and then critically interpret the results.

COMMUNICATION SKILLS:

The student must be able to illustrate in a precise way the various models of inheritance with particular attention to the multifactorial ones, knowing well how to distinguish the influence of the genetic component and the environmental one. In addition, the method of communicating genetic risks and the various types of genetic tests that the patient can offer to the patient knowing the limits and advantages, applying the test to each individual in a personalized way must be clear.

LEARNING SKILLS:

The student must know how to critically interpret the results of a genetic test but also the reliability of the test by referring to the scientific publications of dissemination or research on the subject



Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Prerequisiti

Italiano

esami propedeutici al corso: Chimica, Biochimica, Biologia Molecolare

Inglese

preparatory exams for the course: Chemistry, Biochemistry, Molecular Biology

Programma

Italiano

Basi fondamentali dell'ereditarietà: le leggi di Mendel. Analisi genetica di caratteri umani ed impiego degli alberi genealogici. Principali modelli di trasmissione di caratteri mendeliani: Eredità autosomica, X-linked, dominante e recessiva. Concetti ed esempi di penetranza, espressività, eterogeneità genetica. Elementi che complicano la modalità di trasmissione di caratteri mendeliani. Complessità delle malattie monogeniche.

Mutazioni cromosomiche: Cariotipo normale e patologico. Variazioni del numero e alterazioni strutturali dei cromosomi: cromosomi umani: struttura e funzione; il ciclo cellulare e la mitosi; cariotipo normale nella mitosi e nella meiosi; tecniche di rilevamento dei cromosomi metafasici; patologie dei cromosomi umani: sindromi dovute ad anomalie numeriche e strutturali degli autosomi; cromosomi del sesso: aneuploidie del cromosoma X; compensazione della dose per la cromatina sessuale.

Malattie monogeniche.

Test genetici, consulenza genetica, diagnosi prenatale

Mutazioni e malattie mitocondriali

Malattie complesse, suscettibilità genetica alle malattie dell'uomo, interazione tra geni ed ambiente. SNPs e fattori di rischio ambientale. Modelli genetici di malattie complesse

Medicina personalizzata: Farmacogenetica/farmacogenomica; Nutrigenetica/nutrigenomica

Cellule staminali, terapia cellulare e terapia genica: modelli sperimentali, approcci e protocolli

Inglese

Fundamental bases of inheritance: Mendel's laws. Genetic analysis of human characters and use of family trees. Main models of transmission of Mendelian characters: Autosomal, X-linked, dominant and recessive inheritance. Concepts and examples of penetrance, expressiveness, genetic heterogeneity. Elements that complicate the transmission of Mendelian characters. Complexity of monogenic diseases.

•Chromosomal mutations: normal and pathological karyotype. Variations in the number and structural alterations of chromosomes: human chromosomes: structure and function; the cell cycle and mitosis; normal karyotype in mitosis and meiosis; metaphasic chromosome detection techniques; pathologies of human chromosomes: syndromes due to numerical and structural abnormalities of autosomes; sex chromosomes: aneuploidy of the X chromosome; dose compensation for sexual chromatin.

• Genetic diseases in humans: monogenic diseases.

• Genetic tests, genetic counseling, prenatal diagnosis

• Mutations and mitochondrial diseases

• Complex diseases, genetic susceptibility to human diseases, interaction between genes and the environment. SNPs and environmental risk factors. Genetic models of complex diseases

• Personalized medicine: Pharmacogenetics / pharmacogenomics; Nutrigenetics / Nutrigenomics

• Stem cells, cell therapy and gene therapy: experimental models, approaches and protocols



Modalità di valutazione

- Prova scritta
- Prova orale
- Valutazione in itinere
- Valutazione di progetto
- Valutazione di tirocinio
- Prova pratica
- Prova di laboratorio

Descrizione delle modalità e dei criteri di verifica dell'apprendimento

Italiano

Prova in itinere scritta con quiz a risposta multipla e domande aperte
Nello stesso modo viene poi effettuato il test dell'esame
A discrezione del docente l'esame può consistere anche solo della prova orale
Per la prova scritta, la valutazione finale viene espressa attraverso un voto su trentesimi (media ponderata). Viene attribuito un punto per ogni domanda a risposta multipla esatta
Nessun voto per quelle sbagliate oppure senza risposta. Le domande aperte sono cinque ed a ognuna vengono attribuiti massimo tre punti
Tale modalità di esame permette l'accertamento dell'acquisizione delle conoscenze e delle abilità descritte nella sezione Obiettivi formativi. Nello specifico le domande a risposta multipla sono finalizzate all'accertamento di specifiche competenze, mentre quelle a risposte aperte permettono di spaziare meglio su alcuni argomenti fondamentali, al fine di valutare la capacità espositiva e critica dello studente, ma anche la sua capacità di collegare trasversalmente le diverse conoscenze acquisite.

Inglese

In itinere written test with multiple choice questions and open questions
In the same way the test of the exam is then carried out.
At the discretion of the teacher, the exam may also consist only of the oral exam
The final evaluation is expressed by a mark out of thirty (weighted average). In the written test one point is awarded for each multiple choice question post a No vote for the wrong ones or no answer. There are five open questions and each one is given a maximum of three points
This examination modality allows the ascertainment of the acquisition of the knowledge and the abilities described in the section Training objectives. Specifically, multiple-choice questions are aimed at ascertaining specific skills, while open-ended questions allow you to better focus on some fundamental topics, allowing you to assess the student's expository and critical capacity, but also his ability to connect transversely the different acquired knowledge.



Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Testi adottati

Italiano

•Giovanni Neri, Maurizio Genuardi, Genetica Umana e Medica, ed. Elsevier
Lewis, Genetica Umana, ed. PICCIN

Inglese

•Giovanni Neri, Maurizio Genuardi, Human and medical Genetics, ed. Elsevier
Lewis, Genetica Umana, ed. PICCIN

Bibliografia di riferimento

Italiano

Inglese



Modalità di svolgimento

- Modalità in presenza
 Modalità a distanza

Descrizione della modalità di svolgimento e metodi didattici adottati

Italiano

lezioni frontali, esercitazioni e seminari.

Inglese

lectures, exercises and seminars.

Modalità di frequenza

- Frequenza facoltativa
 Frequenza obbligatoria

Descrizione della modalità di frequenza

Italiano

La frequenza del corso non è obbligatoria , ma fortemente raccomandata

Inglese

The course attendance is not compulsory but strongly recommended