

**CORSO DI STUDIO:** CdLM *Biotechnologie Innovative per la Salute*

**ANNO ACCADEMICO:** 2025-2026

**DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO (a scelta):** *Tecniche di genetica molecolare e studi epidemiologici.*

<b>Principali informazioni sull'insegnamento</b>	
Anno di corso	<i>II anno</i>
Periodo di erogazione	<i>II semestre – Marzo 2026 / Giugno 2026</i>
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	<i>4 CFU</i>
SSD	<i>MEDS-26/A Scienze tecniche di medicina di laboratorio</i>
Lingua di erogazione	<i>Italiano</i>
Modalità di frequenza	<i>Facoltativa</i>

<b>Docente</b>	
Nome e cognome	<i>Gaia Chiara Mannino</i>
Indirizzo mail	<i>gaiamannino@unicz.it</i>
Telefono	<i>09613694327</i>
Sede	<i>Corpo G, III livello - Studio 1</i>
Sede virtuale	<i>gaiamannino@unicz.it</i>
Ricevimento	<i>tutti i giorni feriali, previo appuntamento via email</i>

<b>Organizzazione della didattica</b>			
<b>Ore</b>			
<i>Totali</i>	<i>Didattica frontale</i>	<i>Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)</i>	<i>Studio individuale</i>
<i>100</i>	<i>32</i>		<i>68</i>
<b>CFU/ETCS</b>			
<i>4</i>			

<b>Obiettivi formativi</b>	<i>Gli studenti apprenderanno i concetti e i metodi dell'epidemiologia genetica; saranno in grado di utilizzare i principali software open source necessari per effettuare l'analisi dei genotipi, acquisiranno competenze di informatica e statistica da poter applicare allo studio di marcatori molecolari, in vari ambiti (ricerca di base e traslazionale/diagnostica/medicina di precisione).</i>
<b>Prerequisiti</b>	<i>Nonostante gli argomenti trattati siano altamente tecnici e specifici, è prevista una fase iniziale di azzeramento e di introduzione, per cui non vi sono prerequisiti specifici differenti da quelli richiesti per l'accesso al corso di laurea.</i>



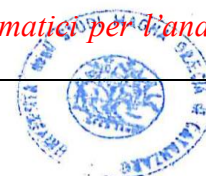
<b>Metodi didattici</b>	<p><i>Lezioni frontali, laboratorio didattico informatico, simulazione casi, problem solving.</i></p> <p><i>Saranno utilizzate presentazioni in formato PowerPoint, saranno svolte esercitazioni pratiche su dati reali, per verificare la presenza di associazioni a livello dell'intero genoma e le interazioni gene/ambiente.</i></p>
-------------------------	--

<p><b>Risultati di apprendimento previsti</b></p> <p><b>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=</b></p> <p><b>DD1 Conoscenza e capacità di comprensione</b></p> <p><b>DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate</b></p> <p><b>DD3-5 Competenze trasversali</b></p>	<p><i>Al termine dello studio lo studente dovrà essere in grado di generare di ipotesi eziologiche che possono essere studiate con i metodi dell'epidemiologia genetica. Lo studente sarà in grado di riconoscere e valutare le analisi di associazione a livello genome-wide (GWAs), il sequenziamento di nuova generazione (NGS), l'epigenetica e le tecniche di genetica molecolare inerenti.</i></p> <p><i>Lo studente sarà anche in grado di scegliere gli strumenti di elaborazione più adatti in base alle necessità del quesito diagnostico o dell'ipotesi eziologica.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Descrittore di Dublino 1:</b> <i>conoscenza e capacità di comprensione (che cosa lo/la studente/studentessa conosce al termine dell'insegnamento);</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Tecniche di genetica molecolare</i></li> <li>• <i>Metodi statistici per gli studi di associazione</i></li> </ul> </li> <li>- <b>Descrittore di Dublino 2:</b> <i>capacità di applicare conoscenza e comprensione (che cosa lo/la studente/studentessa sa fare al completamento dell'insegnamento ovvero quali sono le competenze che ha acquisito);</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Navigazione in un sistema di prompt di comandi</i></li> <li>• <i>Adattamento di uno script in base alle necessità</i></li> <li>• <i>Utilizzo di database e software scientifici open source</i></li> </ul> </li> <li>- <b>Descrittore di Dublino 3:</b> <i>capacità critiche e di giudizio (occorre indicare le attività che concorrono allo sviluppo di tali abilità. Per es.: prove di laboratorio, redazione di relazioni scritte, e così via); Gli/Le studenti/studentesse devono avere la capacità di raccogliere ed interpretare i dati (normalmente nel proprio campo di studio) ritenuti utili a determinare giudizi autonomi, inclusa la riflessione su temi sociali, scientifici o etici ad essi connessi.</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Autonomia di giudizio</b></li> </ul> </li> </ul> <p><i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Formulare giudizi personali per risolvere i problemi analitici e complessi</i></li> <li>• <i>Ricerca autonomamente l'informazione scientifica, senza aspettare che essa sia loro fornita, utilizzando le basi dell'evidenza scientifica.</i></li> </ul>
--	---



	<p>- <b>Descrittore di Dublino 4:</b> capacità di comunicare quanto si è appreso (anche in questo caso si devono predisporre attività mirate allo sviluppo, nello/a studente/studentessa, della capacità di comunicare/trasmettere quanto appreso); gli studenti devono saper comunicare informazioni, idee, problemi e soluzioni a interlocutori specialisti e non specialisti.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Abilità comunicative</b></li> </ul> <p>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ascoltare/Leggere attentamente per estrarre e sintetizzare l'informazione rilevante su tutte le problematiche, comprendendone i contenuti</li> <li>• Esercitare le capacità comunicative per facilitare la comprensione con i colleghi, con la comunità, con altri settori e con i media</li> <li>• Condividere le decisioni come partners alla pari.</li> </ul> <p>- <b>Descrittore di Dublino 5:</b> capacità di proseguire lo studio in modo autonomo nel corso della vita (occorre indicare quali siano gli strumenti forniti affinché lo studente sappia, al termine dell'insegnamento, proseguire autonomamente nello studio). Gli/Le studenti/studentesse devono aver sviluppato quelle capacità di apprendimento che sono loro necessarie per intraprendere studi successivi con un alto grado di autonomia.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Capacità di apprendere in modo autonomo</b></li> </ul> <p>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Raccogliere, organizzare ed interpretare criticamente le nuove conoscenze scientifiche e l'informazione sanitaria/biomedica dalle diverse risorse e dai database disponibili.</li> </ul>
--	--

<b>Contenuti di insegnamento (Programma)</b>	<p>(1) Le variati geniche, i polimorfismi a singolo nucleotide (SNPs) e lo studio della variabilità genetica.</p> <p>(2) Genetica di popolazione ed epidemiologia genetica. Studi di associazione tra varianti geniche e caratteristiche d'interesse.</p> <p>(3) Dallo studio del pedigree alle scienze "omiche" per comprendere le patologie multifattoriali.</p> <p>(4) I moderni studi di associazione: studi caso controllo, studi di coorte, studi retrospettivi e studi prospettici.</p> <p>(5) Il progetto 1000genomes ed altri database che servono per trovare informazioni sulla variabilità germinale nel genoma umano.</p> <p>(6) Strumenti bioinformatici di supporto. Expression quantitative trait loci (eQTLs) come polimorfismi funzionali nel genoma umano.</p> <p>(7) Interazione fra fattori ambientali e genetici. L'ologenoma, la variabilità genetica oltre il genoma nucleare.</p> <p>(8) La farmacogenetica e la medicina di precisione. Utilizzo delle tecniche di analisi epidemiologiche applicate all'epigenetica.</p> <p>Laboratorio didattico: utilizzo di software informatici per l'analisi dei dati per un GWAs.</p>
--	--



<b>Testi di riferimento</b>	<i>Libri di testo consigliato Tom Strachan Judit Goodship Patrick Chinnery Genetica &amp; Genomica nelle scienze mediche Rev. di R. Tupler, trad. di R. Leghissa e M. Vecchioni, 2016</i>
<b>Note ai testi di riferimento</b>	<i>Altro materiale didattico preparato dal docente (Presentazioni PowerPoint e articoli scientifici)</i>
<b>Materiali didattici</b>	<i>Disponibili sulla piattaforma e-learning Incontri con il docente, su richiesta degli studenti, a supporto dell'attività didattica.</i>

<b>Valutazione</b>	
<b>Modalità di verifica dell'apprendimento</b>	<i>Le modalità generali sono indicate nel regolamento didattico di Ateneo all'art.22 consultabile al link <a href="http://www.unicz.it/pdf/regolamento_didattico_ateneo_dr681.pdf">http://www.unicz.it/pdf/regolamento_didattico_ateneo_dr681.pdf</a>  L'esame finale prevede la partecipazione attiva degli studenti e la verifica delle competenze acquisite.</i>
<b>Criteri di valutazione</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i></li> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i></li> <li>• <i>Autonomia di giudizio:</i></li> <li>• <i>Abilità comunicative:</i></li> <li>• <i>Capacità di apprendere:</i></li> </ul>



*Criteria di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale*

*La valutazione del profitto potrà tener conto dei risultati conseguiti in eventuali prove di verifica o colloqui sostenuti durante lo svolgimento del corso.*

<b>Risultati</b>	<b>Conoscenza e comprensione argomento</b>	<b>Capacità di analisi e sintesi</b>	<b>Utilizzo di referenze</b>
Non idoneo	Importanti carenze. Significative inaccurately	Irrilevanti. Frequenti generalizzazioni. Incapacità di sintesi	Completamente inappropriato
18-20	A livello soglia. Imperfezioni evidenti	Capacità appena sufficienti	Appena appropriato
21-23	Conoscenza routinaria	È in grado di analisi e sintesi corrette. Argomenta in modo logico e coerente.	Utilizza le referenze standard
24-26	Conoscenza buona	Ha capacità di a. e s. buone gli argomenti sono espressi coerentemente, ha capacità minime di utilizzo delle nozioni apprese.	Utilizza le referenze standard
27-29	Conoscenza più che buona	Ha notevoli capacità di a. e s., ha capacità medie di utilizzo delle nozioni apprese.	Ha approfondito gli argomenti
30 - 30L	Conoscenza ottima	Ha notevoli capacità di a. e s., ha capacità buone/ottime di utilizzo delle nozioni apprese.	Importanti approfondimenti

*Altro*

