

Informazioni sul Corso

Corso Integrato di Biotecnologie mediche, II anno II semestre, 11 CFU (6 CFU Patologia Generale + 5 CFU Genetica Medica), anno accademico 2024-2025

Informazioni sui Docenti

Prof. Donatella Malanga (Patologia Generale)

Contatti: malanga@unicz.it

Tel: 0961-3694233

Ricevimento per appuntamento: mercoledì ore 15:00 5° livello Edificio G

Dott.ssa Maria Teresa De Angelis (Patologia Generale)

Contatti: mariateresa.deangelis@unicz.it

Tel: 0961-3694081

Ricevimento per appuntamento: martedì ore 15:00 5° livello Edificio G

Prof. Rodolfo Iuliano (Genetica Medica)

tel. 0961 3695182 - e-mail: iuliano@unicz.it

Ricevimento per appuntamento: Lunedì ore 15.00 (Livello 8 - Edificio delle Bioscienze)

Descrizione del Corso

Modulo di Patologia generale

Gli argomenti svolti durante il Corso verteranno su:

- Etiologia delle patologie
- Patologia cellulare
- La risposta al danno: Infiammazione, emostasi, riparazione.
- Principi di base della risposta immunitaria
- Oncologia molecolare

Modulo di Genetica medica

Introduzione alla genetica umana con l'acquisizione di terminologia tecnica e di conoscenze relative: alla trasmissione dei geni associati a patologie ereditarie, sia nelle famiglie che nelle popolazioni umane; alla identificazione e caratterizzazione delle mutazioni geniche e cromosomiche; ai meccanismi epigenetici; alle tecnologie del DNA ricombinante. Descrizione di alcune patologie genetiche.

Obiettivi del Corso e Risultati di apprendimento attesi

Il Modulo di Patologia Generale si propone di introdurre lo studente alla conoscenza delle cause delle malattie nell'uomo attraverso lo studio dei meccanismi patogenetici, fisiopatologici e molecolari fondamentali. Al termine del Corso lo studente dovrà conoscere e comprendere a livello delle molecole, cellule, tessuti e intero organismo, i fattori eziopatogenetici alla base delle alterazioni strutturali e funzionali riscontrate nei processi patologici, nonché i meccanismi di risposta al danno.

Il Modulo di Genetica Medica si propone di far possedere allo studente conoscenze dei meccanismi alla base della trasmissione e identificazione dei geni associati a patologie ereditarie e fornire la base culturale necessaria alla comprensione delle malattie genetiche ed alla modalità di intervento su di esse.



Programma

Modulo di Patologia Generale

Eziologia generale e patogenesi del danno molecolare

Fattori patogeni intrinseci ed estrinseci: cause di natura fisica, chimica, biologica.

Patologia cellulare e tissutale

Alterazioni della crescita e del differenziamento cellulare. Danno cellulare reversibile e irreversibile. Atrofia, ipertrofia, iperplasia, metaplasia, displasia. Invecchiamento cellulare. Necrosi ed apoptosi.

Infiammazione

Risposte difensive innate e l'innescio della risposta infiammatoria. L'infiammazione acuta e l'infiammazione cronica: fenomeni (iperemia, essudato infiammatorio, migrazione leucocitaria, infiltrato, danno tissutale), meccanismi, cellule, mediatori, tipi, evoluzione. Lesioni infiammatorie: ascessi, ulcere, granulomi. Difetti ed eccessi della risposta infiammatoria. Il processo riparativo e le sue alterazioni. Febbre.

Immunopatologia

Immunità innata e adattativa. Ipersensibilità. Allergie. Induzione e mantenimento della tolleranza. Ipotesi eziopatogenetiche sulle malattie autoimmuni. Immunodeficienze: primitive o acquisite.

Oncologia

Introduzione, nomenclatura, epidemiologia. Oncologia molecolare: ciclo cellulare e relativi meccanismi di controllo; protooncogeni, oncogeni e oncoproteine; geni oncosoppressori e loro prodotti; alterazioni dei meccanismi di riparazione del DNA; alterato controllo genetico dell'apoptosi. I fattori eziologici: cancerogenesi chimica, cancerogenesi da agenti fisici, virus oncogeni a DNA ed a RNA, presenza di cancerogeni nell'ambiente, ereditarietà dei tumori.

Modulo di Genetica Medica

Introduzione allo studio della Genetica. Il genoma umano.

La genetica classica

Le leggi di Mendel: principio della segregazione e principio dell'indipendenza. Alberi genealogici. Ereditarietà dominante ed ereditarietà recessiva. La consanguineità. Penetranza ed espressività. Ereditarietà legata al cromosoma X. Ereditarietà mitocondriale. Dominanza incompleta. Epistasi. Alleli multipli. La consulenza genetica e il teorema di Bayes. Geni associati e frequenza di ricombinazione. Mappatura dei geni. Marcatori genetici. L'analisi di linkage ed il metodo del LOD score.

Le varianti genetiche puntiformi

Varianti missense, varianti nonsense, varianti frame-shift, varianti di splicing. Metodi molecolari per la ricerca di varianti puntiformi.

Citogenetica

I cromosomi ed il cariotipo umano. Il bandeggio dei cromosomi. Le aberrazioni cromosomiche e le aneuploidie. Citogenetica molecolare: FISH e CGHarray

Epigenetica

Metilazione del DNA. Modificazioni post-traduzionali degli istoni. RNA non codificanti. I microRNA. Imprinting genomico. L'inattivazione del cromosoma X. Tecniche di studio delle modificazioni epigenetiche.

Genetica dei caratteri complessi

Caratteri quantitativi. Ereditabilità e fenotipo. Caratteri complessi e modello di Falconer. Identificazione di geni di suscettibilità.



Genetica delle popolazioni

La legge di Hardy-Weinberg. La mutazione. La migrazione. La deriva genetica. La selezione naturale.

Ingegneria genetica

Il clonaggio dei geni. Modelli murini transgenici e knock-out. Il sistema CRISPR-Cas9.

Patologie genetiche umane

Malattie genetiche cromosomiche: sindrome di Down, sindrome di Turner, sindrome di Klinefelter.

Emoglobinopatie: anemia falciforme e talassemie. Deficit di G6PDH.

Fibrosi cistica.

Distrofia muscolare di Duchenne/Becker.

Immunodeficienze primarie: malattia granulomatosa cronica, sindrome di DiGeorge, deficit di adenosina deaminasi.

Tumori ereditari: retinoblastoma, sindrome di Li-Fraumeni, tumori ereditari della mammella e dell'ovaio, tumori ereditari del colon-retto, sindrome di Lynch.

Patologie da mutazioni dinamiche: corea di Huntington, sindrome del cromosoma X fragile.

Malattie da imprinting genomico: sindrome di Angelman e sindrome di Prader-Willi.

Patologie genetiche da deficit enzimatici: fenilchetonuria, iperplasia surrenale congenita.

Ipercolesterolemia familiare.

Malattia di Alzheimer.

Stima dell'impegno orario richiesto per lo studio individuale del programma

Circa 187 ore.

Metodo di insegnamento utilizzato

Lezioni frontali.

Risorse per l'apprendimento

TESTI CONSIGLIATI:

- Pontieri-Russo-Frati: Patologia Generale. Tomo 1 Piccin.
- Robbins e Cotran: Le Basi Patologiche delle Malattie. Elsevier
- Thompson & Thompson. Genetica in Medicina. EdiSES.
- Giovanni Neri, Maurizio Genuardi. Genetica umana e medica. Edra.
- Bruno Dallapiccola, Giuseppe Novelli. Genetica medica. Ed. Sc. Falco

Ulteriori letture consigliate per approfondimento

- Abbas A.K. : Fondamenti di Immunologia. Funzioni e alterazioni del Sistema Immunitario. Piccin

Altro materiale didattico

Lezioni scaricabili dal sito, diapositive usate per le lezioni frontali, domande di autovalutazione.

Modalità di frequenza

Le modalità sono indicate dall'art.8 del Regolamento didattico d'Ateneo.

Modalità di accertamento

Le modalità generali sono indicate nel regolamento didattico di Ateneo all'art.22 consultabile al link

[http://www.unicz.it/pdf/regolamento didattico ateneo dr681.pdf](http://www.unicz.it/pdf/regolamento%20didattico%20ateneo%20dr681.pdf)



Handwritten signature or initials.

L'esame finale sarà svolto in forma orale

I criteri di valutazione per l'esame orale si attengono a quanto riportato nella griglia sottostante:

	Conoscenza e comprensione argomento	Capacità di analisi e sintesi	Utilizzo di referenze
Non idoneo	Importanti carenze. Significative inaccurattezze	Irrilevanti. Frequenti generalizzazioni. Incapacità di sintesi	Completamente inappropriato
18-20	A livello soglia. Imperfezioni evidenti	Capacità appena sufficienti	Appena appropriato
21-23	Conoscenza routinaria	E' in grado di analisi e sintesi corrette. Argomenta in modo logico e coerente	Utilizza le referenze standard
24-26	Conoscenza buona	Ha capacità di analisi e sintesi buone gli argomenti sono espressi coerentemente	Utilizza le referenze standard
27-29	Conoscenza più che buona	Ha notevoli capacità di analisi e sintesi	Ha approfondito gli argomenti
30-30L	Conoscenza ottima	Ha notevoli capacità di analisi e sintesi	Importanti approfondimenti



Rodolfo Vito