



Presidio di Qualità di Ateneo

SCHEDA INSEGNAMENTO

Corso di L/LM/LMCU	LM IN SCIENZE E TECNOLOGIE GENETICHE
Denominazione insegnamento:	Genetica Umana
Numero di Crediti:	6
Anno:	II
Semestre:	I
Docente Titolare:	Massimo Santoro
Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:	-
Orario di ricevimento:	martedì ore 15:00-18:00
Indirizzo:	Ed. 19, torre biologica, via S Pansini 5, 80131 Napoli

PRESENTAZIONE DEL CORSO:

Lo studente acquisirà conoscenze teoriche sulle basi cellulari e molecolari dei principali fenomeni patologici, con particolare riguardo alle patologie di origine genetica. In particolare, lo studente approfondirà le basi molecolari delle più rappresentative malattie genetiche umane ed i test genetici disponibili per la diagnosi laboratoristica. Infine, lo studente approfondirà lo studio delle basi molecolari e genetiche della trasformazione neoplastica ed i meccanismi alla base delle principali neoplasie dell'uomo.

GLI OBIETTIVI FORMATIVI

Obiettivo formativo delle lezioni frontali sarà la conoscenza (*knowledge and understanding*) delle basi genetiche delle patologie umane e lo sviluppo della capacità di comprensione degli argomenti che saranno esposti con l'ausilio di presentazioni power-point ed il suggerimento di articoli scientifici. La capacità di apprendere verrà valutata con l'esame finale. Un ulteriore obiettivo (*applying knowledge and understanding*), da conseguire tramite una breve esperienza in laboratorio, riguarderà aspetti pratici relativi alle metodologie sperimentali in genetica umana.

PREREQUISITI RICHIESTI

Conoscenze pregresse relative ai principi della Biologia.

FREQUENZA DELLE LEZIONI

Allo studente e' fortemente consigliata la partecipazione sia alle lezioni frontali, nelle quali gli argomenti saranno trattati facendo riferimento alla recente letteratura scientifica, sia alle prove di laboratorio previste nella parte pratica

CONTENUTI DEL CORSO

Genetica delle neoplasie

Meccanismi alla base della trasformazione neoplastica; fenotipo delle cellule neoplastiche, invasivita' e metastasi. Oncogeni e geni oncosoppressori. Cancerogenesi chimica e cancerogenesi multi-step. Sistemi di trasduzione del segnale oncogenico. Sindromi familiari con predisposizione tumorale: retinoblastoma, sindrome di Li-Fraumeni, sindrome di Lynch, poliposi familiare del colon, sindromi da predisposizione ereditaria al carcinoma della mammella e dell'ovaio. Basi molecolari delle principali neoplasie della specie umana: carcinoma del colon, del polmone, della prostata, e della mammella. Basi molecolari delle principali neoplasie emopoietiche: leucemia mieloide acuta e cronica, policitemia vera, leucemia linfatica acuta e cronica, linfomi Hodgkin e non Hodgkin, mieloma multiplo.

Fisiopatologia di malattie umane su base genetica

Concetto di malattia: basi fisiopatologiche ed eziologiche. Fibrosi cistica; deficit di alfa-1-antitripsina. Genetica delle anemie emolitiche (sferocitosi, deficit di G6PD, talassemia, anemia falciforme). Fisiopatologia di malattie endocrino/metaboliche su base genetica. Difetti congeniti del metabolismo.

METODI DIDATTICI

Lezioni frontali in relazione all'obiettivo conoscenza e comprensione (*knowledge and understanding*). Breve esperienza pratica in relazione all'obiettivo applicazione pratica di conoscenza e capacità di comprensione (*applying knowledge and understanding*).

TESTI DI RIFERIMENTO

KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson

ESAME DI PROFITTO

Prova orale nella quale sara' valutata la preparazione dello studente con particolare attenzione alla qualità dei contenuti, capacità espressiva e capacità di collegamento tra gli argomenti

CALENDARIO ESAMI

Rinvio al link

PRENOTAZIONE ESAMI

Rinvio al link

Syllabus

Argomenti	Ore	Riferimenti bibliografici	Tipologia di lezione
Fenotipo delle cellule neoplastiche, invasività e metastasi.	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Oncogeni e geni oncosoppressori	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Cancerogenesi chimica e cancerogenesi multi-step. Sistemi di trasduzione del segnale oncogenico.	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Sindromi familiari con predisposizione tumorale: retinoblastoma, Li-Fraumeni, Lynch, poliposi familiare del colon, predisposizione ereditaria al carcinoma della mammella e dell'ovaio.	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Basi molecolari del carcinoma del colon, e del polmone.	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Basi molecolari del carcinoma della prostata, e della mammella.	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Basi molecolari delle principali neoplasie emopoietiche: leucemia mieloide acuta e cronica, policitemia vera, leucemia linfatica acuta e cronica, linfomi Hodgkin e non Hodgkin	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Concetto di malattia: basi fisiopatologiche ed eziologiche. Fibrosi cistica; deficit di alfa-1-antitripsina.	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Genetica delle anemie emolitiche (sferocitosi, deficit di G6PD, talassemia, anemia falciforme).	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed. 2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	Frontale
Difetti congeniti del metabolismo.	4	KUMAR, ABBAS, FAUSTO, ASTER: Robbins & Cotran: Le basi patologiche delle malattie, 8 ^a ed.	Frontale

		2010, 2 volumi, Elsevier-Masson	
Principali metodiche utilizzate in biologia cellulare e molecolare	14		Esperienza pratica in laboratorio