Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Mod. Scheda Insegnamento v. 1.1

Docente responsabile dell'insegnamento/attività formativa

Nome	Andrea
Cognome	Novelletto

Denominazione insegnamento/attività formativa

Italiano	Genomica ed elementi di genetica statistica
Inglese	Genomics and fundamentals of statistical genetics

Informazioni insegnamento/attività formativa

A.A. 2024-2025 ○ L ◉ LM ○ LM CU

CdS	LM-6 Biologia cellulare e molecolare e scienze biomediche
Codice	8067004
Canale	unico
CFU	6
Lingua	Italiano

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: CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPRENSIONE: acquisire capacità di comprensione e abilità nel risolvere problemi e tematiche nuove o non familiari, inserite in contesti più ampi (o interdisciplinari) connessi al proprio settore di studio CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRENSIONE: rafforzamento delle capacita' acquisite durante il corso triennale AUTONOMIA DI GIUDIZIO: acquisire capacità di integrare le conoscenze e gestire la complessità, nonché di formulare giudizi sulla base di informazioni limitate o incomplete, includendo la riflessione sulle responsabilità sociali e etiche collegate all'applicazione delle loro conoscenze e dei loro giudizi
Inglese	LEARNING OUTCOMES: KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: comprehension of open questions in genomics APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: augmenting knowledge gained in BSc MAKING JUDGEMENTS: ability to formulate statements autonomously COMMUNICATION SKILLS: gain appropriate language and terms LEARNING SKILLS: ability to read and understand scientific papers

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Prerequisiti

Italiano	Conoscenze di Genetica e Biologia molecolare a livello di laurea triennale.
Inglese	Genetics and Molecular biology knowledge at the BSc level.

Programma

Italiano	Fondamenti – Struttura degli acidi nucleici ed espressione genica. Cellule e comunicazione cellula-cellula. I geni nelle famiglie e nelle popolazioni. Amplificazione e ibridazione degli acidi nucleici, clonaggio, metodi di analisi. Argomenti specifici del corso Sequenziamento del DNA. Dai metodi classici a quelli di nuova generazione. La filosofia shotgun. Come interpretare una sequenza genomica e la funzione genica Genomica comparata e genoma umano. Diversita' del genoma. Evoluzione e cambiamenti genomici Genomica funzionale. Microarray, ChIP, DNAse hypersensitive sites, trascrittomi Genoma e sviluppo, replicazione e telomeri Le distribuzioni normale e di Poisson, tabelle di contingenza.
Inglese	Basics - DNA structure and gene expression. Cells and development. Genes in pedigrees and populations. Amplifying DNA. Nucleic acid hybridization Cytogenetics - Chromosome structure and function. Normal and abnormal karyotype. Somatic and germ consequences of chromosome rearrangements. Methods in human cytogenetics. (teacher: Dr.ssa B. Gustavino). The human genome – Genome projects and model organisms. Organization of the human genome. Our place in the tree of life. Mapping and identifying disease genes and mutations - Identifying human disease genes. Molecular pathology.

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Modalità di valutazione

- [x] Prova scritta
- [x] 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 SCRITTA DI ACCESSO ALL'ORALE dall'A.A. 18/19 Prova con 15 domande a risposta multipla (risposta esatta = 2 punti; errata = 0 punti; mancante = 0 punti). Non c'e' bisogno di prenotazione. Orario e luogo sul sito di Facolta'. Il punteggio, se sufficiente, e' conservato SENZA SCADENZA. Il candidato puo' comunque sostenere nuove prove per migliorare il punteggio. PROVA ORALE:
Inglese	PROVA SCRITTA DI ACCESSO ALL'ORALE dall'A.A. 18/19 Prova con 15 domande a risposta multipla (risposta esatta = 2 punti; errata = 0 punti; mancante = 0 punti). Non c'e' bisogno di prenotazione. Orario e luogo sul sito di Facolta'. Il punteggio, se sufficiente, e' conservato SENZA SCADENZA. Il candidato puo' comunque sostenere nuove prove per migliorare il punteggio. PROVA ORALE:

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Testi adottati

Italiano	Brown, Genomi 4. EDISES da integrare con: Strachan & Read, Genetica Molecolare Umana, Zanichelli Strachan, Goodship, Chinnery, Genetica & Genomica, Zanichelli. Genetics Handbook https://ghr.nlm.nih.gov/primer pp. 71-74 Triola, Triola. Fondamenti di statistica, capp. 2,7 (Pearson ed.)
Inglese	Brown, Genomes 4. Garland Sci. to be supplemented with Strachan & Read, Human molecular genetics. Garland Sci. Strachan, Goodship, Chinnery, Genetics and genomics in medicine. Garland Sci. Genetics Handbook https://ghr.nlm.nih.gov/primer pp. 71-74 Triola, Triola. Fondamenti di statistica, capp. 2,7 (Pearson ed.)

Bibliografia di riferimento

Italiano	1) Kellis, M et al. (2014) Defining functional DNA elements in the human genome. Proc Natl Acad Sci USA 111: 6131-6138 2) Altshuler D, Daly MJ, Lander ES (2008) Genetic mapping in human disease. Science 322: 881-888
Inglese	1) Kellis, M et al. (2014) Defining functional DNA elements in the human genome. Proc Natl Acad Sci USA 111: 6131-6138 2) Altshuler D, Daly MJ, Lander ES (2008) Genetic mapping in human disease. Science 322: 881-888

Modalità di svolgimento

☒ Modalità in presenza
☒ Modalità a distanza

Descrizione della modalità di svolgimento e metodi didattici adottati

Italiano	Lezioni frontali
Inglese	Lessons

Modalità di frequenza

◉ Frequenza facoltativa
○ Frequenza obbligatoria

Descrizione della modalità di frequenza

Italiano	Facoltativa.
Inglese	Course attendance is not mandatory.