Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Mod. Scheda Insegnamento v. 1.1

Docente responsabile dell'insegnamento/attività formativa

Nome	Luana
Cognome	Licata

Denominazione insegnamento/attività formativa

Italiano	GENETICA E GENOMICA UMANA
Inglese	HUMAN GENETICS AND GENOMICS

Informazioni insegnamento/attività formativa

A.A.	2025/2026
CdS	BIOLOGIA CELLULARE, MOLECOLARE E RICERCA BIOMEDICA
Codice	8068064
Canale	unico
CFU	6
Lingua	ITA

○ L ◉ LM ○ LM CU

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: Comprendere i principi fondamentali della genetica umana, inclusi i meccanismi di ereditarietà e le modalità di trasmissione genetica e i principi base della genetica delle popolazioni. Studio delle basi genetiche delle malattie umane e dei meccanismi molecolari di mutazione genetica e come queste influenzano la variabilità genetica e le malattie genetiche monogeniche e complesse. Sviluppare capacità di interpretare dati genetici e genomici, utilizzando strumenti bioinformatici e di analisi dei dati per la ricerca e la clinica. Esplorare le applicazioni della genomica nella medicina di precisione, inclusa la farmacogenomica e le terapie innovative basate sui dati genetici. CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPRENSIONE: Al termine del corso di Genetica e Genomica Umana, gli studenti avranno acquisito una conoscenza approfondita dei principi fondamentali della genetica umana, inclusi i meccanismi di ereditarietà, le modalità di trasmissione genetica e la struttura del genoma umano. Saranno in grado di comprendere i processi molecolari alla base delle mutazioni genetiche, delle variazioni genetiche tra individui e delle malattie genetiche monogeniche e
Inglese	LEARNING OUTCOMES: Understand the fundamental principles of human genetics, including mechanisms of inheritance and genetic transmission and the basic principles of population genetics. Study the genetic basis of human diseases and the molecular mechanisms of genetic mutations, and how this influence genetic variability and both monogenic and complex genetic disorders. Develop skills to interpret genetic and genomic data, utilizing bioinformatics tools and data analysis for research and clinical practice. Explore the applications of genomics in precision medicine, including pharmacogenomics and innovative therapies based on genetic data. Use genetic tools for the diagnosis, treatment, and prevention of diseases. KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: At the end of the Human Genetics and Genomics course, students will have acquired an in-depth knowledge of the fundamental principles of human genetics, including inheritance mechanisms, modes of genetic transmission, and the structure of the human genome. They will be able to understand the molecular processes underlying genetic mutations, genetic variations among individuals, and monogenic and complex genetic diseases. Additionally, they will be familiar with bioinformatics tools and

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Facsimile Scheda Insegnamento

Prerequisiti

Italiano	Conoscenze di base di Genetica, Biologia Molecolare e Biochimica. Amplificazione e ibridazione degli acidi nucleici, clonaggio, metodi di analisi.
Inglese	Basic skills in Genetics, Molecular Biology and Biochemistry. Amplification and hybridization of nucleic acids, cloning and analysis methods.

Programma

Italiano	I geni nelle famiglie e nelle popolazioni. Elementi di genetica delle popolazioni (6h). Il progetto genoma umano. L'organizzazione del genoma umano, la variabilità genetica umana e le sue conseguenze (10h). Evoluzione e cambiamenti genomici (4h). Principali browser genomici (Genome Data Viewer, Ensembl, ecc.) e banche dati genomiche (dbSNPs, gnomAD, etc.) e risorse bioinformatiche per lo studio delle malattie genetiche (OMIM, ClinVar, etc)(2h).
Inglese	The genes within families and populations. Basic concepts of population genetics (6 hours). The Human Genome Project. The organization of the human genome, human genetic variability, and its consequences (10 hours). Evolution and genomic changes (4 hours). Main genomic browsers (Genome Data Viewer, Ensembl, etc.) and genomic databases (dbSNPs, gnomAD, etc.) and bioinformatics resources for studying genetic diseases (OMIM, ClinVar, etc.) (2 hours).

Modalità di valutazione

- [ ] 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	La modalità di verifica prevede un test scritto con domande a risposta aperta e/o scelta multipla in cui lo studente deve mostrare capacità sintetiche, di chiara esposizione degli argomenti trattati e conoscenza delle tematiche studiate, utilizzando una terminologia adeguata. La valutazione sarà effettuata secondo la seguente gradazione di voti: Non idoneo, importanti carenze e/o inaccuratezze nella conoscenza e comprensione degli argomenti, limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni. 18-21, lo studente ha acquisito i concetti di base della disciplina, modo di esprimersi e linguaggio sufficientemente corretti e appropriati.
Inglese	The verification method includes an open and/or multiple choice questions, in which the students must show both synthetic and clear exposure skills of the topics and knowledge of the arguments dealt with the course, using an appropriate terminology. The evaluation will be carried out according to the following grading of grades: Not suitable, significant deficiencies and/or inaccuracies in knowledge and understanding of the topics, limited analysis and synthesis skills, frequent generalizations. 18-21, the student has acquired the basic concepts of the discipline, manner of expression and language that is sufficiently correct and appropriate. 22-25, the student has acquired in depth the basic concepts of the discipline, and is

Testi adottati

Italiano	Strachan-Read - Genetica molecolare umana, 2^ ed. Zanichelli In alternativa: *Strachan, Goodship, Chinnery, Genetica & genomica nelle scienze mediche, ed. Zanichelli *Brown, Genomi 4. EdiSES
Inglese	Strachan-Read - Human Molecular genetics, 5^ ed., Garland Science. Alternatively: *Strachan, Goodship, Chinnery, Genetics & genomics in medicine, Garland Science *Brown, Genomes 4. Garland Science

Bibliografia di riferimento

Italiano	Una raccolta di articoli sarà fornita agli studenti tramite Didattica Web, la bibliografia verrà aggiornata ogni anno e includerà articoli scientifici e reviews sui principali argomenti del corso
Inglese	A collection of articles will be provided to the students via Didattica Web, the bibliography will be updated every year and will include articlese on the main course topics.

Modalità di svolgimento

- [x] Modalità in presenza
- [ ] Modalità a distanza

Descrizione della modalità di svolgimento e metodi didattici adottati

Italiano	Lezioni frontali
Inglese	Frontal lessons.

Modalità di frequenza

- (●) Frequenza facoltativa
- ( ) Frequenza obbligatoria

Descrizione della modalità di frequenza

Italiano	Frequenza non obbligatoria, ma fortemente consigliata.
Inglese	Course attendance not require, but strongly recommended.