

DENOMINAZIONE INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

GENETICA MEDICA (MODULO DEL C.I. BIOINFORMATICA E GENETICA MEDICA)
MEDICAL GENETICS (MODULE OF I.C. BIOINFORMATICS AND MEDICAL GENETICS)

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

A.A.	2026-2027	CdS	SCIENZE BIOLOGICHE
Codice	8068383	Canale	Unico
CFU	3	Lingua	Italiano

DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

Michela Biancolella

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Italiano	OBIETTIVI FORMATIVI: Obiettivo del modulo è quello di portare le studentesse e gli studenti alla conoscenza delle principali tematiche della genetica medica e introdurli alle tecnologie più avanzate necessarie per l'approccio diagnostico e di ricerca allo studio delle malattie ereditarie. CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPRENSIONE: acquisizione delle conoscenze della genetica medica e comprensione dei problemi e delle tematiche proprie di questa disciplina CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRENSIONE: Al termine del modulo le studentesse e gli studenti dovranno essere in grado di costruire e interpretare un pedigree nello studio di caratteri mendeliani; conoscere la nomenclatura delle mutazioni geniche e cromosomiche; conoscere i principali tipi di polimorfismi e il loro utilizzo nella genetica medica; capire la correlazione genotipo/fenotipo; apprendere le basi della citogenetica; conoscere le principali patologie cromosomiche e la loro caratterizzazione. Acquisire i concetti fondamentali delle patologie complesse compreso il cancro. Conoscere i principali obiettivi e modalità della consulenza genetica, della medicina predittiva e personalizzata. AUTONOMIA DI GIUDIZIO: Gli studenti e le studentesse devono acquisire capacità di ragionamento critico e sviluppo delle competenze necessarie ad un'autonomia di giudizio. ABILITÀ COMUNICATIVE: acquisire la capacità di comunicare in modo chiaro e privo di ambiguità le proprie conoscenze, utilizzando un linguaggio scientifico adeguato arrivando ad avere una capacità comunicativa che permetta un'adeguata interlocuzione con specialisti o non specialisti del settore. CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO: sviluppare capacità di apprendimento che consentano di arrivare ad uno studio autonomo.
----------	---

English	LEARNING OUTCOMES: <i>The objective of the module is to provide students with a solid grounding in the main topics of medical genetics and to introduce them to the most advanced technologies necessary for the diagnostic and research approach to the study of hereditary diseases.</i> KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: <i>Acquisition of medical genetics knowledge and understanding of the problems and issues specific to this discipline.</i> APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: <i>At the end of the module the students must be able to construct and interpret a pedigree; to know how gene and chromosome mutations are indicated; to know the main types of polymorphisms and their use in medical genetics. Furthermore, the students must be able to understand the genotype / phenotype correlation; to learn fundamental concepts in cytogenetics; to know the main chromosomal pathologies and their characterization; to acquire the fundamental concepts of complex diseases including cancer. Know the main objectives and methods of genetic counseling, predictive and personalized medicine.</i> MAKING JUDGEMENTS: <i>Students must acquire critical reasoning ability and development of the skills necessary for independent judgement.</i> COMMUNICATION SKILLS: <i>Students must be able to communicate the acquired knowledge clearly and without ambiguity, using adequate scientific language, reaching a communication ability that allows adequate interlocution with specialists or non-specialists in the sector.</i> LEARNING SKILLS: <i>Develop learning skills that allow for independent study.</i>
---------	---

PREREQUISITI

Italiano	Conoscenze di genetica e biologia molecolare.
English	<i>Knowledge of genetics and molecular biology.</i>

PROGRAMMA E CRONOPROGRAMMA

Italiano	Il modulo si articola in cinque parti per un totale di 24 ore di lezione frontali. PRIMA PARTE (8 ore) - Genetica Clinica delle Malattie Monogeniche e Trasmissione Atipica Applicazione dei modelli di ereditarietà mendeliana all'analisi clinica dei pedigree, al calcolo del rischio di ricorrenza genetico e all'interpretazione della variabilità fenotipica in ambito medico. Eccezioni e deviazioni dall'ereditarietà classica. Meccanismi atipici e molecolari di trasmissione: imprinting genomico, patologie da espansione di triplette nucleotidiche ed ereditarietà mitocondriale. Basi biologiche e rilevanza clinica della penetranza incompleta e dell'espressività variabile nelle malattie umane. SECONDA PARTE (6 ore) - Citogenetica Clinica, Patologia Cromosomica e Tecniche di Analisi Struttura del cromosoma umano e organizzazione della cromatina. Patologie cromosomiche numeriche: aneuploidie, trisomie e monosomie. Patologie cromosomiche strutturali: delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni (bilanciate e sbilanciate, robertsoniane). Tecniche e approcci metodologici di laboratorio per l'analisi e lo studio dei cromosomi:
----------	---

	bandeggio cromosomico, analisi del cariotipo, ibridazione in situ fluorescente (FISH) e array-CGH. TERZA PARTE (2 ore) - Ereditarietà delle Malattie Complesse Genetica dei caratteri quantitativi e multifattoriali. Modelli di ereditarietà non mendeliana e suscettibilità genetica. Interazione gene-ambiente e interazione gene-gene nei disturbi complessi. Modello della soglia di suscettibilità. Studi di associazione genome-wide (GWAS). QUARTA PARTE (4 ore) - Genetica Oncologica Basi genetiche e molecolari dello sviluppo dei tumori. Mutazioni somatiche e germinali. Attivazione di oncogeni e inattivazione di geni oncosoppressori. Instabilità genomica, riparazione del DNA ed eterogeneità intratumorale. Meccanismi di progressione neoplastica ed evoluzione clonale del tumore. Sindromi tumorali ereditarie (tumori ereditari della mammella, dell'ovaio e del colon-retto). QUINTA PARTE (4 ore) - Genetica Clinica Applicata: Consulenza, Test Genetici e Diagnosi Prenatale Inquadramento clinico e processo di consulenza genetica. Indicazioni mediche, criteri di accesso, utilità clinica e limiti etico-giuridici dei test genetici. Classificazione dei test: diagnostici, predittivi, presintomatici e screening di popolazione. Metodiche e approcci per lo screening e la diagnosi genetica prenatale.
English	The module is structured into five parts, delivering a total of 24 hours of lecture-based instruction: PART I (8 hours): Clinical Genetics of Monogenic Diseases and Atypical Transmission Application of Mendelian inheritance models to the clinical analysis of pedigrees, genetic recurrence risk calculation, and the interpretation of phenotypic variability in medical contexts. Exceptions and deviations from classical inheritance. Atypical and molecular transmission mechanisms: genomic imprinting, nucleotide triplet repeat expansion disorders, and mitochondrial inheritance. Biological basis and clinical relevance of incomplete penetrance and variable expressivity in human diseases. PART II (6 hours): Clinical Cytogenetics and Analytical Techniques Chromosome structure and chromatin organization. Numerical (aneuploidies, trisomies, monosomies) and structural abnormalities (deletions, duplications, inversions, translocations). Cytogenetic methodologies: banding, karyotyping, FISH, and array-CGH. PART III (2 hours): Complex Disease Inheritance Quantitative and multifactorial genetics. Polygenic susceptibility and threshold models. Gene-environment and gene-gene interactions. Genome-wide association studies (GWAS). PART IV (4 hours): Cancer Genetics Molecular bases of oncogenesis. Somatic vs. germline mutations. Oncogene activation and tumor suppressor inactivation. Genomic instability, DNA repair, intratumor heterogeneity, clonal evolution, and hereditary cancer syndromes (hereditary breast, ovarian, and colorectal cancers). PART V (4 hours): Applied Clinical Genetics and Prenatal Diagnosis Genetic counseling framework. Indications, utility, and ethical-legal limits of testing. Classification of genetic tests (diagnostic, predictive, presymptomatic, screening). Prenatal screening and diagnostic approaches.

TESTI ADOTTATI E BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Italiano	B. Dallapiccola, G. Novelli – Genetica Medica Essenziale. Edizioni Scientifiche Falco, 2024.
English	<i>B. Dallapiccola, G. Novelli – Fundamentals of Medical Genetics. Edizioni Scientifiche Falco, 2024.</i>

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E METODI DIDATTICI ADOTTATI

☒ In presenza ☐ A distanza

Italiano	Lezioni frontali in aula ed articoli tratti dalla letteratura scientifica.
English	<i>Classroom lessons and articles from scientific literature.</i>

MODALITÀ DI FREQUENZA

☐ frequenza obbligatoria ☒ frequenza facoltativa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI FREQUENZA

Italiano	La frequenza delle lezioni frontali è fortemente consigliata ma non obbligatoria. Il programma d'esame, il materiale didattico e le modalità di verifica dell'apprendimento sono identici per studentesse e studenti frequentanti e non frequentanti.
English	<i>Class attendance is highly recommended but not mandatory. The module contents, learning materials, and assessment methods are identical for both attending and non-attending students.</i>

MODALITÀ DI VALUTAZIONE

☒ Prova scritta ☒ Prova orale ☐ Prova di laboratorio ☐ Prova pratica
☐ Valutazione in itinere ☐ Valutazione di progetto ☐ Valutazione di tirocinio

COMPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE VALUTATRICE

Michela Biancolella, Barbara Rizzacasa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ E DEI CRITERI DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Italiano	L'esame consiste in una prova scritta seguita da un successivo colloquio orale, volti a verificare il livello di conoscenza e comprensione degli argomenti trattati. La prova scritta ha una durata di 25 minuti ed è composta da trenta domande a risposta multipla che vertono su tutti gli argomenti trattati a lezione. Per accedere alla successiva prova orale, si deve conseguire una votazione minima di 18/30 nello scritto.
----------	--

	Il colloquio orale, durata media 10/15 minuti, verterà sui contenuti principali del corso ed è specificamente finalizzato a valutare la reale comprensione critica dei concetti e l'autonomia di ragionamento, superando la mera memorizzazione nozionistica. L'esito del colloquio orale potrà confermare, incrementare o decrementare il voto conseguito nella prova scritta ai fini del voto finale. La valutazione finale è determinata secondo i seguenti criteri di graduazione: Non idoneo: Mancato raggiungimento della votazione minima di 18/30 nella prova scritta, oppure gravi carenze logico-concettuali e l'incapacità di argomentare le risposte durante il colloquio orale, evidenziando uno studio esclusivamente mnemonico o lacunoso; esposizione non coerente con linguaggio inappropriato. 18-21: La studentessa o lo studente ha acquisito i concetti di base della disciplina; il modo di esprimersi e il linguaggio sono complessivamente corretti e appropriati. 22-25: La studentessa o lo studente ha acquisito in maniera approfondita i concetti di base della disciplina ed effettua i collegamenti fra i vari argomenti del modulo. Presenta linearità nella strutturazione del discorso. Il linguaggio è appropriato e corretto. 26-29: La studentessa o lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e ben strutturato. È in grado di applicare e rielaborare in maniera autonoma, senza alcun errore, le conoscenze acquisite. Evidenzia ricchezza di riferimenti e capacità logico-analitiche con un linguaggio fluido, appropriato e vario. 30 e 30 e Lode: La studentessa o lo studente dimostra una conoscenza eccellente ed esaustiva di tutti gli argomenti, con una straordinaria capacità di rielaborazione critica, rigore scientifico e fluidità espositiva, mostrando piena autonomia anche nell'affrontare problematiche complesse della disciplina.
English	<i>The examination consists of a written test followed by a subsequent oral interview, both designed to assess the level of knowledge and understanding of the topics covered.</i> <i>The written test has a duration of 25 minutes and comprises multiple-choice questions covering all the topics delivered during the lectures. To qualify for the subsequent oral interview, the student must achieve a minimum score of 18/30 on the written test.</i> <i>The oral interview, with an average duration of 10-15 minutes, will focus on the main contents of the module and is specifically aimed at evaluating genuine critical understanding of the concepts and autonomy of reasoning, thereby moving beyond mere rote memorization. The outcome of the oral interview may confirm, increase, or decrease the grade obtained in the written test to determine the final mark.</i> <i>The final evaluation is determined according to the following grading criteria:</i> <i>Fail: Failure to achieve the minimum score of 18/30 on the written test, or serious logical-conceptual deficiencies and an inability to articulate answers during the oral interview, indicating an exclusively mnemonic or fragmented understanding; inconsistent exposition paired with inappropriate terminology.</i> <i>18–21: The student has acquired the foundational concepts of the discipline; the mode of expression and terminology are overall correct and appropriate.</i> <i>22–25: The student has acquired an in-depth understanding of the foundational concepts of the discipline and successfully establishes connections between the various topics of the module. The discourse is linearly structured, and the language is appropriate and correct.</i> <i>26–29: The student possesses a comprehensive and well-structured body of knowledge. The student is able to independently apply and re-elaborate the acquired knowledge without errors, demonstrating a wealth of references and strong logical-analytical skills with fluent, appropriate, and varied language.</i> <i>30 and 30 cum laude: The student demonstrates excellent and exhaustive knowledge of all topics, combined with an extraordinary capacity for critical re-elaboration, scientific rigor, and expository fluency, showing full autonomy even when addressing complex problems within the discipline.</i>