

DENOMINAZIONE INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

GENETICA E GENOMICA UMANA
HUMAN GENETICS AND GENOMICS

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

A.A.	2026-2027	CdS	BIOLOGIA CELLULARE, MOLECOLARE E RICERCA BIOMEDICA
Codice	8068482	Canale	Unico
CFU	6	Lingua	Italiano

DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

Luana Licata

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Italiano	<i>OBIETTIVI FORMATIVI:</i> 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. <i>CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPRENSIONE:</i> 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 complesse. Inoltre, avranno familiarità con gli strumenti bioinformatici e le banche dati genomiche utilizzate nello studio delle malattie genetiche e della variabilità genetica nelle popolazioni. Infine, saranno in grado di analizzare e interpretare i dati genetici e genomici per applicazioni cliniche e di ricerca, comprendendo le implicazioni etiche e sociali associate a queste tecnologie. <i>CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRENSIONE:</i>
----------	--

	Gli studenti saranno in grado di applicare le conoscenze acquisite per analizzare e interpretare dati genetici e genomici provenienti da tecniche di laboratorio e bioinformatiche, al fine di supportare diagnosi cliniche, decisioni terapeutiche e strategie di prevenzione. Saranno in grado di utilizzare strumenti bioinformatici per identificare varianti genetiche significative e valutarne l'impatto biologico e clinico. Saranno in grado di integrare conoscenze di genetica e genomica per formulare ipotesi di ricerca, supportare decisioni cliniche e contribuire allo sviluppo di strategie personalizzate di prevenzione e trattamento delle malattie genetiche. <i>AUTONOMIA DI GIUDIZIO:</i> Al termine del corso, gli studenti saranno in grado di valutare criticamente le informazioni scientifiche e i dati genetici, distinguendo tra evidenze solide e interpretazioni speculative. Saranno in grado di formulare giudizi indipendenti sull'applicazione delle tecniche genomiche in ambito clinico e di ricerca, considerando le implicazioni etiche, sociali e legali. <i>ABILITÀ COMUNICATIVE:</i> Gli studenti saranno in grado di comunicare in modo chiaro e efficace i concetti complessi della genetica e della genomica. Saranno in grado di presentare e discutere risultati di analisi genetiche, dimostrando capacità di sintesi e chiarezza espositiva, anche in contesti multidisciplinari. <i>CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO:</i> Gli studenti saranno in grado di apprendere in modo autonomo e continuativo le nozioni fondamentali e le più recenti innovazioni nel campo della genomica e della genetica umana. Saranno in grado di aggiornarsi sulle nuove tecnologie, metodologie e scoperte scientifiche, valutando criticamente le fonti di informazione e integrando le conoscenze acquisite per risolvere problemi complessi.
English	<i>LEARNING OUTCOMES:</i> <i>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.</i> <i>KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING:</i> <i>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</i>

	<i>variations among individuals, and monogenic and complex genetic diseases. Additionally, they will be familiar with bioinformatics tools and genomic databases used in the study of genetic diseases and genetic variability within populations. Finally, they will be capable of analyzing and interpreting genetic and genomic data for clinical and research applications, understanding the ethical and social implications associated with these technologies.</i> APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: <i>Students will be able to apply their acquired knowledge to analyze and interpret genetic and genomic data obtained from laboratory and bioinformatic techniques, to support clinical diagnoses, therapeutic decisions, and prevention strategies. They will be able to use bioinformatics tools to identify significant genetic variants and evaluate their biological and clinical impact. Furthermore, they will be able to integrate genetics and genomics knowledge to formulate research hypotheses, support clinical decisions, and contribute to the development of personalized prevention and treatment strategies for genetic diseases.</i> MAKING JUDGEMENTS: <i>By the end of the course, students will be able to critically evaluate scientific information and genetic data, distinguishing between solid evidence and speculative interpretations. They will be capable of making independent judgments regarding the application of genomic techniques in clinical and research settings, considering the ethical, social, and legal implications.</i> COMMUNICATION SKILLS: <i>Students will be able to communicate clearly and effectively complex concepts of genetics and genomics. They will be capable of presenting and discussing results from genetic analyses, demonstrating synthesis skills and clarity of exposition, even in multidisciplinary contexts.</i> LEARNING SKILLS: <i>Students will be able to learn autonomously and continuously, keeping up with fundamental notions and the latest innovations in the fields of genomics and human genetics. They will be capable stay current with new technologies, methodologies, and scientific discoveries, critically evaluating sources of information and integrating acquired knowledge to solve complex problems.</i>
--	---

PREREQUISITI

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

PROGRAMMA E CRONOPROGRAMMA

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). 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). Identificazione dei geni alla base delle malattie umane. Genetica dei caratteri quantitativi e complessi e la loro regolazione (10h). Cluster dei geni delle immunoglobuline (Ig) e dei T-Cell Receptor (TCR), meccanismi di generazione della diversità di queste molecole. Struttura e funzione delle molecole MHC, significato evolutivo dell'esteso polimorfismo di questa regione (6h). Evoluzione e cambiamenti genomici (4h). Elementi di genetica e genomica del cancro (4h). Elementi di farmacogenetica e farmacogenomica e terapia genica(4h). I test genetici negli individui e nelle popolazioni (2h).
English	<i>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). Identification of genes underlying human diseases. Genetics of quantitative and complex traits and their regulation (10 hours). Gene clusters of immunoglobulins (Ig) and T-Cell Receptors (TCR), mechanisms generating their diversity. Structure and function of MHC molecules, evolutionary significance of the extensive polymorphism of this region (6 hours). Elements of cancer genetics and genomics (4 hours). Elements of pharmacogenetics, pharmacogenomics, and gene therapy (4 hours). Genetic testing in individuals and populations (2 hours).</i>

TESTI ADOTTATI E BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Italiano	Una raccolta di articoli sarà fornita agli studenti tramite Didattica Web 2, la bibliografia verrà aggiornata ogni anno e includerà articoli scientifici e reviews sui principali argomenti del corso. Bibliografia di riferimento: Strachan-Read - Genetica molecolare umana, 2 ^a ed. Zanichelli. In alternativa: Strachan, Goodship, Chinnery, Genetica & genomica nelle scienze mediche, ed. Zanichelli
English	<i>A collection of articles will be provided to the students via "Didattica Web 2", the bibliography will be updated every year and will include articles on the main course topics.</i>

	<i>Reference Bibliography:</i> <i>Strachan-Read - Human Molecular genetics, 5^a ed., Garland Science. Alternatively:</i> <i>Strachan, Goodship, Chinnery, Genetics & genomics in medicine, Garland Science</i>
--	---

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E METODI DIDATTICI ADOTTATI

☒ In presenza ☐ A distanza

Italiano	Lezioni frontali in aula con proiezione di diapositive didattiche esplicative. Alla fine di ogni argomento si svolgeranno delle brevi verifiche di apprendimento su argomenti precedentemente trattati, tramite test a risposta multipla per verificare il livello di comprensione e apprendimento raggiunto. Alcuni lezioni saranno integrate con brevi esercitazioni.
English	<i>Lectures with projection of explanatory teaching slides. At the end of each topic, brief learning assessments will be conducted on previously covered subjects, using multiple-choice tests to verify the level of understanding and learning achieved. Some lessons will be supplemented by brief practical exercises.</i>

MODALITÀ DI FREQUENZA

☐ frequenza obbligatoria ☒ frequenza facoltativa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI FREQUENZA

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

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

Marta Iannuccelli, Daniela Barilà, Stefania Gonfloni, Serena Paoluzi, Patrizia Malaspina
--

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ E DEI CRITERI DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Italiano	L'esame consiste in un colloquio orale sugli argomenti svolti a lezione, volto a verificare il livello di conoscenza degli argomenti trattati. Per superare l'esame occorre riportare un voto non inferiore a 18/30; più in particolare, la votazione è così determinata:
----------	---

	18-21, se lo studente ha acquisito i concetti di base della disciplina, modo di esprimersi e linguaggio sufficientemente corretti e appropriati; 22-25, se lo studente ha acquisito in maniera approfondita i concetti di base della disciplina, ed è adeguatamente in grado di effettuare i collegamenti fra i vari argomenti che esprime con linguaggio appropriato e corretto; 26-29, qualora lo studente dimostri di possedere un bagaglio di conoscenze completo e ben organizzato, essendo in grado sia di applicare e rielaborare in maniera autonoma, senza alcun errore, le conoscenze acquisite, sia di evidenziare capacità logico-analitiche con un linguaggio, anche matematico, appropriato e rigoroso; 30 e 30 e lode, se lo studente possiede un bagaglio di conoscenze approfondito che sa applicare anche a casi e problemi complessi, nonché a situazioni nuove, esprimendosi con brillantezza e perfetta proprietà di linguaggio oltre a padroneggiare gli strumenti matematici a fondamento della disciplina.
English	<i>The exam consists of an oral interview aimed at verifying the level of knowledge of the topics covered in class.</i> <i>To pass the exam, a grade of not less than 18/30 must be obtained; more specifically, the vote is determined as follows:</i> <i>18-21, if the student has acquired the basic concepts of the discipline, with sufficiently correct and appropriate language;</i> <i>22-25, if the student has acquired the basic concepts of the discipline in depth, and is adequately able both to make connections between the various topics and to explain concepts with appropriate and correct language;</i> <i>26-29, if the student has a complete and well-organized background of knowledge, being able both to apply and re-elaborate independently, without any error, the acquired knowledge, and to highlight logical-analytical skills with an appropriate and rigorous mathematical language;</i> <i>30 and 30 cum laude, if the student has a complete and in-depth knowledge that can be applied to complex cases and new situations as well; the student must explain the topics brilliantly with perfect language properties, as well as mastering the mathematical tools at the basis of the discipline.</i>