

CORSO DI STUDIO: CdLM Biotecnologie Innovative per la Salute

ANNO ACCADEMICO: 2025-2026

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO: C.I. Genomica dei Sistemi Applicata

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	I anno
Periodo di erogazione	I semestre – Ottobre 2025/Gennaio 2026
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	12
SSD	Genetica BIOS-14/A (6 CFU), Genetica Medica MEDS-01/A (6 CFU)
Lingua di erogazione	Italiano
Modalità di frequenza	Facoltativa

Docente	Modulo: Genomica dei Sistemi Complessi - BIOS-14/A (6 CFU)
Nome e cognome	Vincenzo Dattilo
Indirizzo mail	dattilo@unicz.it
Telefono	0961-3694166
Sede	V livello – Corpo G
Sede virtuale	
Ricevimento	Previo appuntamento per e-mail

Docente	Modulo: Genetica Applicata alla Medicina - MEDS-01/A (6 CFU)
Nome e cognome	Rodolfo Iuliano – Codocenza 3 CFU
Indirizzo mail	iuliano@unicz.it
Telefono	0961-3695182
Sede	VIII livello – Edificio delle Bioscienze
Sede virtuale	
Ricevimento	Martedì 15-17 previo appuntamento per e-mail

Docente	
Nome e cognome	Rosario Amato – Codocenza 3 CFU
Indirizzo mail	rosario.amato@unicz.it
Telefono	0961-3694048
Sede	VII livello – Edificio delle Bioscienze
Sede virtuale	
Ricevimento	Previo appuntamento per e-mail

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
300	96		204
CFU/ETCS			
12	12		

Obiettivi formativi	Avere un quadro completo della genomica e delle basi genetiche dell'ereditarietà, del tipo di alterazioni genomiche e come esse si traducano in malattia.
----------------------------	---



	<p>Conoscere le metodologie sperimentali per l'individuazione delle varianti del genoma umano associate a tratti complessi e/o a patologie genetiche.</p> <p>Apprendere i principi alla base del riconoscimento e classificazione delle varianti geniche associate a malattie ereditarie.</p> <p>Ottenere nozioni su alcune patologie a base ereditaria e sulla genetica della risposta immunitaria e della farmacogenomica.</p>
Prerequisiti	<p>Per affrontare adeguatamente i contenuti del corso di Genomica dei Sistemi Applicata, lo studente deve possedere conoscenze preliminari di biochimica, biologia molecolare e genetica. Tali conoscenze possono essere state acquisite nelle lauree triennali.</p>

Metodi didattici	<p>L'insegnamento sarà erogato principalmente tramite lezioni frontali (96 ore), con l'ausilio di presentazioni preparate dal docente, mirate a facilitare l'acquisizione delle conoscenze relative ai contenuti di insegnamento. Nelle presentazioni sono previste domande di verifica dell'apprendimento per ottenere una valutazione dell'apprendimento delle conoscenze da parte dello studente e per favorire l'interazione con il docente.</p>
-------------------------	--

<p>Risultati di apprendimento previsti</p> <p>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=</p> <p>DD1 Conoscenza e capacità di comprensione</p> <p>DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate</p> <p>DD3-5 Competenze trasversali</p>	<p>Descrittore di Dublino 1: conoscenza e capacità di comprensione;</p> <ul style="list-style-type: none"> • L'organizzazione del genoma umano e la descrizione delle varianti patogenetiche • La diagnostica molecolare e l'interpretazione e classificazione delle varianti genetiche • La genetica delle malattie complesse e la farmacogenomica • La genetica del cancro e di altre patologie a base genetica e le modalità di intervento innovative • L'immunogenetica <p>Descrittore di Dublino 2: capacità di applicare conoscenza e comprensione; al termine del corso, lo studente sarà in grado di:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Individuare le varianti genetiche causative di patologie ereditarie ed i loro meccanismi di azione • Interpretare i risultati di un test di genetica molecolare e classificare le varianti genetiche scaturite da esso • Riconoscere la base ereditaria di alcune patologie e l'importanza della genetica nella risposta immune <p>Descrittore di Dublino 3: capacità critiche e di giudizio ritenuti utili a determinare giudizi autonomi, inclusa la riflessione su temi sociali, scientifici o etici ad essi connessi.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Autonomia di giudizio <p>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Analizzare ed interpretare criticamente le conoscenze attuali sulla genomica per esprimere valutazioni autonome sulla
--	---



suscettibilità genetica, sulla diagnosi precoce e sui possibili approcci terapeutici innovativi

- Riflettere autonomamente sulle cause ereditarie di malattia e sulla possibilità di intervento su di esse non trascurando le implicazioni bioetiche

Descrittore di Dublino 4: capacità di comunicare quanto si è appreso; gli studenti devono saper comunicare informazioni, idee, problemi e soluzioni a interlocutori specialisti e non specialisti.

- **Abilità comunicative**

Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di:

- Comunicare con chiarezza e precisione le informazioni relative alla genetica ed alla genomica, utilizzando un linguaggio tecnico-scientifico appropriato
- Esporre in modo efficace problematiche legate alla genomica in campo medico, riuscendo a dialogare sia con specialisti del settore che con interlocutori non specialisti
- Presentare e discutere in modo strutturato e coerente argomenti relativi al genoma umano, evidenziandone implicazioni scientifiche e sociali
- Utilizzare efficacemente supporti visivi e strumenti di comunicazione scientifica per sintetizzare e trasmettere concetti complessi appresi durante il corso di Genomica dei Sistemi applicata

Descrittore di Dublino 5: capacità di proseguire lo studio in modo autonomo nel corso della vita. Gli/Le studenti/studentesse devono aver sviluppato quelle capacità di apprendimento che sono loro necessarie per intraprendere studi successivi con un alto grado di autonomia.

- **Capacità di apprendere in modo autonomo**

Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di

- Approfondire autonomamente le conoscenze acquisite tramite l'utilizzo di testi specialistici, materiale bibliografico aggiornato e risorse scientifiche online, sviluppando capacità di aggiornamento continuo nel campo della genomica e della genetica medica
- Organizzare autonomamente il proprio percorso di studio e approfondimento, dimostrando capacità di autovalutazione e consapevolezza delle competenze acquisite e da acquisire per una crescita professionale e personale continua
- Individuare e selezionare criticamente fonti scientifiche rilevanti, sapendole interpretare per espandere ulteriormente le proprie conoscenze, anche in vista di un eventuale iscrizione ad un corso di Dottorato di Ricerca o di Scuola di Specializzazione



**Contenuti di insegnamento
(Programma)**

Programma Genomica dei Sistemi Complessi

Organizzazione del Genoma umano e origine delle varianti genetiche

DNA genomico e DNA mitocondriale.

Tipologie di sequenze che compongono il genoma (codificanti, regolatrici e ripetute).

I polimorfismi e loro applicazioni.

Le mutazioni e loro classificazioni. Le mutazioni geniche: cause e nomenclatura.

Meccanismi di riparazione del danno al DNA.

Anomalie cromosomiche e varianti strutturali

Organizzazione molecolare dei cromosomi.

Variazione della struttura e numero di cromosomi.

Il cariotipo e metodi di citogenetica tradizionale (bandeggio) e molecolare (FISH e array-CGH).

Significato funzionale delle mutazioni

Le mutazioni da perdita di funzione: delezione o rottura di un gene, alterazione del promotore e degli enhancer, mutazioni nei siti di splicing, mutazioni frameshift, mutazioni nonsense, mutazioni missenso.

Predizioni in silico degli effetti dei cambiamenti missenso.

Mutazioni che portano a dominanza negativa.

Le mutazioni da acquisto di funzione: mutazioni missenso, CNV e riarrangiamenti cromosomici. Le mutazioni dinamiche e l'instabilità degli elementi ripetuti.

La genetica dei caratteri ereditari

Basi genetiche dei caratteri monogenici, poligenici e multifattoriali.

Principali modalità di trasmissione dei caratteri mendeliani.

Complicazioni dei modelli di trasmissione mendeliana: espressività variabile, penetranza incompleta, penetranza dipendente dall'età, mosaicismo e chimerismo. La genetica dei caratteri complessi: teoria poligenica, ereditabilità ampia e ristretta, modello soglia e rischio di ricorrenza.

Genetica di popolazioni

Le frequenze genotipiche e le frequenze alleliche.

La legge di Hardy-Weinberg. Test del chi-quadro.

Calcolo delle frequenze degli eterozigoti in condizioni recessive tramite la legge di HW.

Fattori evolutivi che influenzano l'equilibrio di HW: mutazioni, deriva genetica, incroci non casuali, migrazione e selezione naturale.

Malattie complesse: identificazione di geni di suscettibilità

Marcatori genetici e lod score. Ereditabilità dei caratteri complessi: grado di familiarità, concordanza nei gemelli, studi sulle adozioni.

Analisi di linkage non parametrico. Studi di associazione genome-wide (GWAS). Linkage disequilibrium e odds ratio. Ereditabilità mancante.



Basi genetiche nella risposta ai farmaci

Farmacogenetica e farmacogenomica.

Varianti in geni responsabili del metabolismo, del trasporto e del meccanismo d'azione dei farmaci. La farmacogenetica nella medicina di precisione e nella pratica clinica.

Tecnologia del DNA ricombinante

Clonaggio del DNA: endonucleasi di restrizione e DNA ligasi, vettori di espressione, mutagenesi sito-specifica, espressione transgenica transiente e stabile in cellule eucariotiche, analisi di espressione genica, costruzione di minigenes, generazione di vettori lentivirali. Metodi di genotipizzazione.

Genetica del cancro

I tumori ereditari e quelli sporadici. Mutazioni drivers e mutazioni passengers. Oncogeni ed oncosoppressori: tipologie di mutazioni attivanti e di mutazioni da perdita di funzione. Esempi di tumori ereditari: il Retinoblastoma e la sindrome Li-Fraumeni. La genomica del cancro: integrazione dei dati omici, loro rappresentazione, database dedicati e pathway analysis.

Programma Genetica Applicata alla Medicina

Diagnostica molecolare genetica

La richiesta del test molecolare. Organizzazione di laboratorio. Estrazione degli acidi nucleici. PCR ed RT-PCR. Sequenziamento di Sanger e sequenziamento di nuova generazione: tecnica ed interpretazione dei risultati. Utilizzo di programmi per la visualizzazione ed interpretazione dei risultati molecolari. Sequenze di riferimento. Individuazione delle varianti all'interno del genoma umano.

Interpretazione delle varianti di sequenza

Tipologie di varianti genetiche. Nomenclatura per la descrizione delle varianti di sequenza. Strumenti bioinformatici utili per l'interpretazione delle varianti genetiche. Criteri ACMG per l'interpretazione delle varianti genetiche. Esempi di diagnostica molecolare in malattie genetiche ed interpretazione delle varianti genetiche.

Patologie a base genetica:

Canalopatie

Genetica Mitocondriale e Malattie mitocondriali

Imprinting Genomico e Malattie da Imprinting

Instabilità Genomica e Malattie da Instabilità a doppio e singolo filamento

Rasopatie

FGFrec-patie

Facomatosi



	Immunogenetica Modulazione Genica della risposta immunitaria. Modulazione genica Th17 e malattie complesse. Discussione e presentazione di lavori scientifici di Genetica Immunologica
Testi di riferimento	Libri di testo <ul style="list-style-type: none"> - Genetica molecolare umana. Strachan & Read. Zanichelli - Genetica in medicina. Thompson & Thompson. Edises. - Genetica umana e medica. Neri, Genuardi. Edra. - Genetica e Genomica nelle scienze mediche. Strachan & Lucassen. Zanichelli.
Note ai testi di riferimento	Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants ... Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. Articoli scientifici inerenti al programma.
Materiali didattici	Tutto il materiale didattico (slide delle lezioni, materiali integrativi, articoli scientifici e ulteriori risorse di approfondimento) sarà disponibile sulla piattaforma e-learning dell'Università Magna Graecia di Catanzaro, all'indirizzo: https://elearning.unicz.it/ , nella pagina dedicata al corso di Biotecnologie Innovative per la Salute

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	L'esame finale sarà svolto in forma orale per una durata complessiva di circa 30 minuti. Per il modulo di genomica dei sistemi complessi la prova orale verterà su domande su tutto il programma svolto. Per il modulo di genetica applicata alla medicina sarà fornito un "case report" da portare all'esame (da richiedere tramite e-mail al Prof. Rodolfo Iuliano). Per ogni "case report" l'esaminando dovrà individuare la variante all'interno del genoma, organizzare un esperimento di rivelazione della variante genetica, classificare la variante e riportare la stessa classificazione in un modello di referto. L'esaminando dovrà inoltre rispondere a domande inerenti alle patologie a basi genetiche affrontate nel corso ed alla genetica della risposta immune.



<p><i>Criteria di valutazione</i></p>	<p><i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i> <i>Lo studente dovrà dimostrare di conoscere approfonditamente gli argomenti trattati durante l'insegnamento, evidenziando conoscenza e comprensione su:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>L'organizzazione del genoma umano e la descrizione delle varianti patogenetiche</i> • <i>La diagnostica molecolare e l'interpretazione e classificazione delle varianti genetiche</i> • <i>La genetica delle malattie complesse e la farmacogenomica</i> • <i>La genetica del cancro e di altre patologie a base genetica e le modalità di intervento innovative</i> • <i>L'immunogenetica</i> <p><i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i> <i>Lo studente dovrà essere in grado di applicare correttamente le conoscenze teoriche acquisite, dimostrando di potere:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Individuare le varianti genetiche causative di patologie ereditarie e capire i loro meccanismi di azione</i> • <i>Interpretare i risultati di un test di genetica molecolare e classificare le varianti genetiche scaturite da esso</i> • <i>Riconoscere la base ereditaria di alcune patologie e l'importanza della genetica nella risposta immune</i> <p><i>Autonomia di giudizio:</i> <i>Lo studente dovrà mostrare autonomia e capacità critica nella valutazione delle informazioni acquisite, evidenziando:</i> <i>analisi ed interpretazione critica delle conoscenze attuali sulla genomica per esprimere valutazioni autonome sulla suscettibilità genetica, sulla diagnosi precoce e sui possibili approcci terapeutici innovativi;</i> <i>riflessioni autonome sulle cause ereditarie di malattia e sulla possibilità di intervento su di esse non trascurando le implicazioni bioetiche.</i></p> <p><i>Abilità comunicative:</i> <i>Lo studente dovrà dimostrare efficaci capacità comunicative attraverso:</i> <i>un'esposizione chiara, coerente e ben strutturata degli argomenti;</i> <i>capacità di utilizzare correttamente e con competenza il linguaggio tecnico-scientifico proprio della disciplina; abilità nell'interagire con il docente, mostrando chiarezza e precisione nelle risposte.</i></p> <p><i>Capacità di apprendere:</i> <i>Lo studente dovrà dimostrare di aver sviluppato competenze che consentano una continuazione autonoma degli studi, ovvero:</i> <i>capacità di approfondimento autonomo dei contenuti, dimostrata dalla possibilità di ampliare la discussione orale con collegamenti personali;</i> <i>utilizzo consapevole delle risorse bibliografiche e delle fonti scientifiche indicate dal docente.</i></p>
---------------------------------------	---



<p><i>Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale</i></p>	<p><i>Il voto finale è attribuito in trentesimi. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18.</i></p> <p><i>Il voto finale deriva dalla valutazione della prova orale con i seguenti criteri orientativi:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <i>• 18-20: conoscenza basilare e sufficiente degli argomenti principali, esposizione semplice con uso minimale del linguaggio tecnico; limitata capacità critica e autonomia di giudizio.</i> <i>• 21-23: conoscenza appropriata ma prevalentemente descrittiva, buona capacità espositiva con utilizzo sufficiente del linguaggio tecnico, capacità critica essenziale.</i> <i>• 24-26: conoscenza buona e corretta degli argomenti, esposizione chiara e coerente con appropriato linguaggio disciplinare; discreta autonomia di giudizio e capacità critica.</i> <i>• 27-29: conoscenza approfondita e ben organizzata dei contenuti, ottima capacità applicativa, esposizione ben strutturata e fluida, dimostrando buona autonomia di giudizio e notevole capacità di argomentazione.</i> <i>• 30: conoscenza eccellente, completa e dettagliata degli argomenti trattati; esposizione critica e brillante con elevata autonomia di giudizio e capacità di analisi e sintesi.</i> <i>• 30 e Lode: eccellente e approfondita preparazione, autonomia di giudizio particolarmente spiccata, originalità nell'argomentazione e capacità espositiva eccezionale, con dimostrazione di approfondimenti personali e autonomi superiori alle aspettative.</i>
<p>Altro</p>	

