

Testi del Syllabus

Resp. Did.	MERONI GERMANA	Matricola: 022803
Docente	MERONI GERMANA, 6 CFU	
Anno offerta:	2022/2023	
Insegnamento:	674SM - GENETICA E GENOMICA MOLECOLARE	
Corso di studio:	SM53 - GENOMICA FUNZIONALE	
Anno regolamento:	2022	
CFU:	6	
Settore:	BIO/18	
Tipo Attività:	B - Caratterizzante	
Anno corso:	1	
Periodo:	Primo Semestre	
Sede:	TRIESTE	



Testi in italiano

Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti (Dipl.Sup.)	Introduzione al corso e tecniche utilizzate in genetica molecolare. Il progetto Genoma Umano. Next Generation Sequencing: tecnologie e applicazioni. Mappatura, sequenziamento e assemblaggio dei genomi. Interpretazione delle sequenze genomiche. Anatomia dei genomi eucariotici: geni che codificano per proteine e geni a RNA; DNA ripetuto localizzato e intersperso; pseudogeni processati e non processati. Genomica comparata ed evoluzione dei genomi. Filogenetica molecolare. Evoluzione dei cromosomi sessuali ed inattivazione del cromosoma X nei mammiferi. Varianti genomiche: mutazioni e polimorfismi. Cenni di farmacogenomica. Manipolazione genica per lo studio di malattie e processi genetici: transgenesi; modificazione mirata (knockout e knockin); forward genetics (mutagenesi inserzionale e chimica); editing del genoma con nucleasi programmabili (Zinc finger, Talen, CRISPR/Cas9). Cenni di approcci genetici e cellulari alla cura delle malattie.
Testi di riferimento	Materiale didattico fornito durante il corso in forma di presentazioni delle lezioni ed articoli originali. Testo a supporto consigliato: Genetica e Genomica nelle Scienze Mediche - Strachan, Goodship, Chinnery.
Obiettivi formativi	CONOSCENZA E COMPRESIONE. Il corso ha lo scopo di fornire agli studenti conoscenze relative alla struttura dei genomi e alle metodologie di analisi globale, e la conoscenza degli aspetti molecolari che sottendono alla genetica classica e in particolare alla genetica umana. CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRESIONE. Inoltre, l'obiettivo è di sviluppare la capacità di comprendere ed assimilare le metodologie per l'editing del patrimonio genetico al fine di comprendere lo sviluppo e le patologie genetiche e la capacità di sviluppare metodiche di genetica e genetica molecolare che possano trovare applicazioni nella ricerca biologica e biomedica. AUTONOMIA DI GIUDIZIO. Autonomia di giudizio viene sviluppata principalmente attraverso la lettura critica di pubblicazioni scientifiche

nel campo, capacità critica che verrà valutata durante l'esame finale. **ABILITÀ COMUNICATIVE.** Le lezioni saranno svolte incentivando gli studenti a interagire ai fini di migliorare il lessico scientifico, sapere formulare in modo appropriato le domande e argomentare le proprie tesi. La verifica finale dell'apprendimento, sia scritta che orale, stimolerà lo studente a perfezionare le capacità comunicative di argomenti scientifici. **CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO.** Durante il corso, agli studenti verranno forniti gli strumenti per servirsi dei dati in letteratura in modo critico ed il background necessario per sviluppare le loro capacità lavorative siano esse in ambienti accademici o industriali.

Prerequisiti	Conoscenze di Genetica, Biologia Molecolare e Cellulare.
Metodi didattici	Lezioni tradizionali integrate con journal club per la discussione di rilevanti pubblicazioni nel campo.
Altre informazioni	Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di Dipartimento, del Corso di Studio e dell'insegnamento
Modalità di verifica dell'apprendimento	Gli studenti dovranno sostenere un esame finale che consiste in: i) una parte scritta con 10 domande a risposta multipla e 2 domande a risposta aperta; ii) una parte orale di circa 20-30 minuti per la discussione del test scritto e di altri argomenti trattati durante il corso.
Programma esteso	Introduzione al corso e tecniche utilizzate in genetica molecolare. Il progetto Genoma Umano. Next Generation Sequencing: tecnologie e applicazioni. Mappatura, sequenziamento e assemblaggio dei genomi. Interpretazione delle sequenze genomiche. Anatomia dei genomi eucariotici: geni che codificano per proteine e geni a RNA; DNA ripetuto localizzato e intersperso; pseudogeni processati e non processati. Genomica comparata ed evoluzione dei genomi. Filogenetica molecolare. Evoluzione dei cromosomi sessuali ed inattivazione del cromosoma X nei mammiferi. Varianti genomiche: mutazioni e polimorfismi. Cenni di farmacogenomica. Manipolazione genica per lo studio di malattie e processi genetici: transgenesi; modificazione mirata (knockout e knockin); forward genetics (mutagenesi inserzionale e chimica); editing del genoma con nucleasi programmabili (Zinc finger, Talen, CRISPR/Cas9). Cenni di approcci genetici e cellulari alla cura delle malattie.
Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile	

Obiettivi per lo sviluppo sostenibile

Codice	Descrizione
3	Salute e benessere



Testi in inglese

	Italian
	Introduction to the course and techniques employed in molecular genetics. The Human Genome Project. Next Generation Sequencing: technologies and applications. Mapping, sequencing and assembly of genomes. Interpretation of genome sequences. Organization of eukaryotic genomes: protein coding and RNA genes; Repetitive DNA:

localized and interspersed; processed and non-processed pseudogenes. Comparative genomics and evolution of genomes. Molecular phylogeny. Sex chromosome evolution and X chromosome inactivation in mammals. Genomic variants: mutations and polymorphisms. Mention of pharmacogenomics. Genic manipulation for the study of genetic diseases: transgenesis; targeted editing (knockout and knockin); forward genetics (insertional and chemical mutagenesis); genome editing using programmable nucleases (Zinc finger, Talen, CRISPR/Cas9). Genetic and cellular approaches for disease therapy.

Material provided during the course as Lecture presentations and original articles.

Suggested support book: Genetics and Genomics in Medicine – Strachan, Goodship, Chinnery.

KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING. The course aims at providing the students with the knowledge of genome structure and genome analysis methods as well as the knowledge of the molecular aspects underlying classical genetics.

APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING. Further, the aim is to develop the ability to comprehend the methods of genome editing to study genetic processes and diseases and the ability to develop genomics and molecular genetics methods in biomedical research.

MAKING JUDGEMENTS. The students are encouraged to develop their critical reading towards the scientific literature that will be proposed during the course and that will be tested during the final assessment.

COMMUNICATION SKILLS. Teaching will be carried on stimulating the students to interact to improve their scientific language and to defend their theses. The final assessment, both written and oral, will allow the student to further improve the scientific communication skills.

LEARNING ABILITIES. During the course, the students will be given the instruments to exploit the literature data and background together with experimental information in order to encourage their development as researchers.

Knowledge of Genetics, Molecular Biology, Cellular Biology.

Traditional lectures integrated with journal clubs to discuss recent relevant papers in the field.

Any changes to these indications, which may become necessary to ensure the application of safety protocols related to the COVID19 emergency, will be communicated on the Department's and Degree Course websites and Lecture course Moodle page

Students will be required to take a final examination that consists of: i) a written part with 10 multiple choice questions and 2 open questions (in 1:30 hour time); ii) a 20-30 minute-oral-interview to discuss the written test as well as other topics addressed during the course.

Introduction to the course and techniques employed in molecular genetics. The Human Genome Project. Next Generation Sequencing: technologies and applications. Mapping, sequencing and assembly of genomes. Interpretation of genome sequences. Organization of eukaryotic genomes: protein coding and RNA genes; Repetitive DNA: localized and interspersed; processed and non-processed pseudogenes. Comparative genomics and evolution of genomes. Molecular phylogeny. Sex chromosome evolution and X chromosome inactivation in mammals. Genomic variants: mutations and polymorphisms. Mention of pharmacogenomics. Genic manipulation for the study of genetic diseases: transgenesis; targeted editing (knockout and knockin); forward genetics (insertional and chemical mutagenesis); genome editing using programmable nucleases (Zinc finger, Talen, CRISPR/Cas9). Genetic and cellular approaches for disease therapy.

Obiettivi per lo sviluppo sostenibile

Codice

3

Descrizione

Good health and well-being