

**SCHEDA DATI PER OFFERTA FORMATIVA PUBBLICA DI CUI AL PUNTO 1.2
DELLA CIRCOLARE MINISTERIALE N° 187 DELL'11 GIUGNO 2008**

Insegnamento: Modulo di: n° crediti/n° ore Docente titolare: Qualifica SSD di appartenenza Struttura di afferenza Telefono e-mail Orario di ricevimento Sito web docente	Elementi di clinica, patologia e biologia molecolare Biologia molecolare 2 CFU/20 ore Rosatelli Maria Cristina Professore Associato BIO/11- Biologia molecolare Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie 390706095653 rosatelli@unica.it
Curriculum scientifico	INCARICHI ISTITUZIONALI : Responsabile del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Ospedale Regionale per le Microcitemie-ASL Cagliari. Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Genetica Umana Rappresentante per la Regione Sardegna al Tavolo Tecnico Nazionale sulle Malattie Rare, presso la Commissione salute Membro del comitato per il controllo di qualità dei test genetici presso l'Istituto Superiore di Sanità AREE RICERCA Genetica molecolare, Genomica, proteomica 1. Meloni A, Incani F, Corda D, Cao A, Rosatelli MC. Role of PHD fingers and COOH-terminal 30 amino acids in AIRE transactivation activity. <i>Molecular Immunology</i> 45 (2008) 805-809 2. Faa' V, Incani F, Meloni A, Corda D, Masala M, Baffico AM, Seia M, Cao A, Rosatelli MC Characterization of a disease-associated mutation affecting a putative splicing regulatory element in intron 6b of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene. <i>J Biol Chem</i> 2009 Oct 30; 284 (44): 30024-31 3. Faa' V, Masala M, Cao A, Rosatelli MC Alpha globin gene duplications in beta thalassemia patients with intact beta globin gene. <i>Blood Cells Mol Dis.</i> 2010 Mar 15;44(3):156-8. Epub 2010 Feb 1 4. Faa' V, Coiana A, Incani F, Costantino L, Cao A, Rosatelli MC A synonymous mutation in the CFTR gene causes an aberrant splicing in an Italian patient affected by a mild form of cystic fibrosis. <i>J Mol Diagn.</i> 2010 May;12(3):380-3. Epub 2010 Feb 26. 5. Meloni A, Fiorillo E, Corda D, Incani F, Serra ML, Contini A, Cao A, Rosatelli MC. DAXX is a new AIRE interacting protein. <i>J Biol Chem.</i> 2010 Apr 23;285(17):13012-21. Epub 2010 Feb 25
Contenuto schematico del corso di insegnamento	Struttura degli acidi nucleici, denaturazione e rinaturazione Duplicazione del DNA, tecniche di duplicazione in vitro. Clonazione, vettori di clonazione Struttura di un gene, mutazioni del DNA, tecniche di analisi del

	<p>DNA, PCR, sequenziamento DNA. Trascrizione, maturazione del pre-mRNA. Regolazione dell'espressione genica, nucleosomi e rimodellamento cromatinico metilazione del DNA, test di metilazione Traduzione, ribosomi, fattori di traduzione Polimorfismi del DNA, metodi di analisi, analisi di linkage, GWAS. Genomica, trascrittomica, proteomica, farmacogenomica</p>
<p>Obiettivi formativi e risultati attesi (secondo i descrittori di Dublino)</p>	<p>Il corso ha l'obiettivo di fornire agli studenti una conoscenza degli aspetti teorico-pratici della Biologia molecolare e delle biotecnologie ad essa legate per poter essere in grado di identificare, formulare e risolvere problemi complessi applicati alle scienze mediche. Il corso intende fornire inoltre le nozioni di base che possono dare allo studente la capacità di comprendere l'impatto della tecnologia e delle soluzioni tecniche nel contesto medico</p> <p><u>1. Indicatore conoscenza e capacità di comprensione</u> Il corso è articolato in modo da consentire allo studente di acquisire le conoscenze di base dei processi biologici legati alla costituzione del genoma umano e dei principali sistemi di analisi dello stesso. Tali conoscenze faciliteranno inoltre la sua capacità di comprensione di processi tecnologici legati ai laboratori biomedici.</p> <p><u>2. Indicatore capacità di applicare la conoscenza e capacità di comprensione</u> L'impostazione del corso, con esempi pratici e applicazioni, permetterà allo studente di utilizzare la conoscenza in maniera appropriata e costruttiva</p> <p><u>3. Indicatore autonomia di giudizio</u> L'impostazione didattica è stata pensata in modo da stimolare le capacità di analisi e giudizio autonome dello studente</p> <p><u>4. Indicatore abilità comunicative</u> L'interazione continua tra docente e studente e l'attuazione di verifiche di gruppo facilitano di scambi tra gli studenti e favoriscono lo sviluppo di abilità comunicative</p> <p><u>5. Indicatore capacità di apprendere autonomamente</u> Allo studente verranno fornite le basi e i mezzi per sviluppare la propria capacità di apprendimento autonomo che potrà essere valutata attraverso test di verifica</p>
<p>Articolazione del corso</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Struttura degli acidi nucleici, denaturazione e rinaturazione (2 ore) - Duplicazione del DNA, tecniche di duplicazione in vitro. Clonazione, vettori di clonazione (4 ore) - Struttura di un gene, mutazioni del DNA, tecniche di analisi del DNA, PCR, sequenziamento DNA (5 ore) - Nucleosomi e rimodellamento cromatinico Trascrizione. Regolazione dell'espressione genica, metilazione del DNA, test di metilazione, maturazione del pre-mRNA (5 ore) - Traduzione, ribosomi, fattori di traduzione (2 ore)

	- Polimorfismi del DNA, metodi di analisi, analisi di linkage, GWAS. Genomica, trascrittomica, proteomica, farmaco genomica (2 ore)
Propedeuticità	Elementi di Anatomia e Biochimica
Anno di corso e semestre	3° anno 1° semestre
Testi di riferimento	Allison AA (Zanichelli Fondamenti di Biologia molecolare Lewin B (Zanichelli) Gene VIII
Modalità di erogazione dell'insegnamento	Tradizionale
Sede	Via Marengo 3
Modalità di frequenza	Obbligatoria
Metodi di valutazione	Prova scritta e/o prova orale
Dati statistici	Dati da inserire in futuro quando saranno disponibili
Calendario prove d'esame	https://webstudenti.unica.it/esse3/ListaAppelliOfferta.do;jsessionid=5B9895F4434F3A7ACF11F5CE763DD3F
Organizzazione della didattica	20 ore di lezione frontale