

DENOMINAZIONE INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

FARMACOGENETICA E MEDICINA PERSONALIZZATA

PHARMACOGENETICS AND PERSONALIZED MEDICINE

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

A.A.	2026/2027	CdS	Biotechnology for Industry and Health
Codice	8068490	Canale	Unico
CFU	2	Lingua	Inglese

DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA:

GIORGIA MASSACCI

CODOCENTE

Modulo:

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Italiano	OBIETTIVI FORMATIVI: Studio avanzato del genoma umano e della sua variabilità a livello molecolare. Sviluppo della capacità di applicare metodi genetici, bioinformatici e biochimici per la risoluzione di problemi in ambito biomedico. CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPrensIONE: Acquisizione di conoscenze teoriche e pratiche avanzate sullo studio del genoma umano, con particolare attenzione ai meccanismi di variabilità genetica e alla comprensione del concetto di rischio poligenico e suscettibilità genetica alle malattie. CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPrensIONE: Sviluppo di competenze per affrontare le problematiche connesse a strategie sperimentali per potenziali applicazioni alla medicina personalizzata. AUTONOMIA DI GIUDIZIO: Capacità di valutare in modo critico le problematiche relative ai diversi approcci sperimentali ed individuare possibili strategie applicative alternative. ABILITÀ COMUNICATIVE: Capacità di comunicare in modo chiaro e appropriato i risultati delle analisi genetiche e bioinformatiche, utilizzando un linguaggio tecnico-scientifico adeguato sia in forma scritta che orale.
----------	--

	CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO: Sviluppo di un metodo di studio autonomo e critico, utile per l'aggiornamento continuo delle conoscenze in ambito genomico e biomedico, e per l'approfondimento di nuove tecnologie e metodologie emergenti nel settore.
English	<i>LEARNING OUTCOMES: Advanced study of the human genome and its variability at the molecular level. Development of the ability to apply genetic, bioinformatic, and biochemical methods to solve problems in the biomedical field.</i> <i>KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: Acquisition of advanced theoretical and practical knowledge on the study of the human genome, with particular attention to mechanisms of genetic variability and the understanding of polygenic risk and genetic susceptibility to diseases.</i> <i>APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: Development of skills in the use of experimental and computational approaches for genomic data analysis and for the design of innovative strategies aimed at personalized medicine.</i> <i>MAKING JUDGEMENTS: Ability to critically analyze different experimental and bioinformatic approaches, evaluating their limitations and potential, and to identify alternative and more effective strategies depending on the application context.</i> <i>COMMUNICATION SKILLS: Ability to clearly and appropriately communicate the results of genetic and bioinformatic analyses, using suitable scientific and technical language both in written and oral form..</i> <i>LEARNING SKILLS: Development of an autonomous and critical learning method useful for the continuous updating of knowledge in the genomic and biomedical fields, and for the in-depth study of emerging technologies and methodologies in the field.</i>

PREREQUISITI

Italiano	Conoscenza di genetica di base e molecolare. Conoscenze di base di biologia cellulare e molecolare.
English	<i>Knowledge of basic and molecular genetics. Basic knowledge of cell and molecular biology.</i>

PROGRAMMA E CRONOPROGRAMMA

Italiano	Ripasso dei concetti fondamentali di genetica: struttura del DNA, codice genetico, mutazioni. Variabilità del genoma umano: caratteristiche delle classi di polimorfismo e metodi di identificazione. (4 ore di lezione)
----------	--

	• Analisi dell'associazione genetica per identificare varianti polimorfiche responsabili di caratteri complessi (4 ore di lezione). • Farmacogenetica: effetto delle variazioni individuali nei geni coinvolti nel metabolismo, nel trasporto, nell'assorbimento, nella distribuzione e nell'escrezione del farmaco (4 ore di lezione) • Medicina personalizzata: esempi di polimorfismi genetici responsabili della risposta a farmaci. (4 ore di lezione).
English	. • <i>Review of fundamental concepts of genetics: DNA structure, genetic code, mutations. Variability of the human genome: characteristics of different polymorphic markers and methods of detection. (4 hours of lesson).</i> • <i>Association analysis to identify polymorphic variants responsible for complex genetic traits (4 hours of lesson).</i> • <i>Pharmacogenetics: effects of individual variation in genes encoding drug-metabolizing enzymes, drug transporters, or drug targets. (4 hours of lesson).</i> • <i>Personalized medicine: examples of genetic polymorphism responsible for drug response. (4 hours of lesson).</i>

TESTI ADOTTATI E BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Italiano	Goodship, Chinnery and Strachan "Genetica & Genomica nelle scienze mediche" Ed. Zanichelli (capitoli selezionati). Articoli su riviste internazionali forniti dall'insegnante.
English	<i>Goodship, Chinnery and Strachan "Genetics and Genomics in Medicine" (selected chapters) Published papers provided by the teacher.</i>

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E METODI DIDATTICI ADOTTATI

☒ In presenza

☐ A distanza

Italiano	Lezioni frontali in classe (2 cfu = 16 ore). All'inizio di ogni lezione verrà fatto un breve ripasso della lezione precedente. La trattazione degli argomenti verrà accompagnata dalla proiezione di diapositive esplicative che verranno poi rese disponibili agli studenti.
English	<i>Lessons in the classroom (2 cfu = 16 hours). At the beginning of each lesson the teacher will give a brief review of the previous lesson. The discussion of the topics will be accompanied by the projection of explanatory slides which will be made available to the students</i>

MODALITÀ DI FREQUENZA

☐ frequenza obbligatoria

☒ x frequenza facoltativa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI FREQUENZA

Italiano	La frequenza delle lezioni frontali è facoltativa ma fortemente consigliata.
English	<i>Attendance of lessons in classroom is optional but strongly recommended.</i>

MODALITÀ DI VALUTAZIONE

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

COMPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE VALUTATRICE

Giorgia Massacci, L. Licata, D. Barilà

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ E DEI CRITERI DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Italiano	L'esame si svolge con una prova orale con domande su tutti gli argomenti affrontati durante il corso. Graduazione del voto: Non idoneo: importanti carenze e/o inaccuratezze nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni e limitate capacità critiche e di giudizio, gli argomenti sono esposti in modo non coerente e con linguaggio inappropriato 18-21, lo studente dimostra di aver acquisito i concetti di base della disciplina, e riesce a presentarli con linguaggio abbastanza corretto e appropriato. 22-25, lo studente ha acquisito in maniera approfondita i concetti di base della disciplina, ed è adeguatamente in grado di effettuare i collegamenti fra le varie materie. Presenta linearità nella strutturazione delle risposte. Il linguaggio usato nelle risposte è appropriato e corretto 26-29, lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e ben strutturato. È in grado di applicare e rielaborare in maniera autonoma le conoscenze acquisite. Evidenzia ricchezza di riferimenti e capacità logico-analitiche 30 e 30 e lode, lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e approfondito. Sa applicare conoscenze a casi e problemi complessi ed estenderle a situazioni nuove. I riferimenti culturali sono ricchi e aggiornati. Sa presentare le sue conoscenze in modo brillante e con perfetta proprietà di linguaggio.
English	<i>The exam takes place with an oral test with questions on the topics addressed during the course. Grading score: Not passed: important deficiencies and/or inaccuracies in the knowledge and understanding of the topics; limited capacity for analysis and synthesis, frequent generalizations and limited critical and judgment skills, arguments are presented inconsistently and with inappropriate language. 18-21, the student has acquired the basic concepts of the discipline and is able to present these concepts with a language sufficiently correct and appropriate. 22-25, the student has acquired in depth the basic concepts of the discipline and is adequately able to make the connections between the various subjects. Presents linearity in the structuring of answers. The language used in answers is appropriate and correct. 26-29, the student has a complete and well-structured set of knowledge. He/she is able to independently apply and re-elaborate the acquired knowledge</i>

	<i>without errors. The student highlights a wealth of references and logical-analytical skills. 30 and 30 cum laude, the student has a complete and in-depth knowledge base. The student knows how to apply knowledge to complex cases and problems and extend it to new situations. The cultural references are rich and up-to-date. The student knows how to present his/her knowledge in a brilliant way and with perfect language properties.</i>
--	--