

C.I. BIOTECNOLOGIE MEDICHE

CdL Biotecnologie

Modulo e/o Codocenza	Docente	CFU
GENETICA MEDICA	Rodolfo Iuliano	5
PATOLOGIA GENERALE	Donatella Malanga	6

Docente:

[Rodolfo Iuliano](#)

✉ iuliano@unicz.it

☎ 0961-3695182

🏠 Edificio Edificio delle Bioscienze - ottavo livello Stanza: Studio Iuliano

🕒 LunedÃ-, previo appuntamento email

SSD:

MEDS-01/A - MEDS-02/A

CFU:

11

Scuola di Farmacia e Nutraceutica - Data stampa: 24/03/2026

Organizzazione della didattica

<i>Organizzazione della didattica</i>			
<i>Ore</i>			
<i>Totali</i>	<i>Didattica frontale</i>	<i>Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)</i>	<i>Studio individuale</i>
275	88		187
<i>CFU/ETCS</i>			
11	11		

Obiettivi Formativi

Il Modulo di Patologia Generale si propone di introdurre lo studente alla conoscenza delle cause delle malattie nell'uomo attraverso lo studio dei meccanismi patogenetici, fisiopatologici e molecolari fondamentali. Al termine del Corso lo studente dovrà conoscere e comprendere a livello delle molecole, cellule, tessuti e intero organismo, i fattori eziopatogenetici alla base delle alterazioni strutturali e funzionali riscontrate nei processi patologici, nonché i meccanismi di risposta al danno.

Il Modulo di Genetica Medica si propone di far possedere allo studente conoscenze dei meccanismi alla base della trasmissione e identificazione dei geni associati a patologie ereditarie e fornire la base culturale necessaria alla comprensione delle malattie genetiche ed alla modalità di intervento su di esse.

Prerequisiti

Per affrontare adeguatamente i contenuti del corso di Biotecnologie Mediche, lo studente deve possedere conoscenze preliminari di base

relative alla biologia cellulare ed alla biochimica. Per il modulo di genetica medica sono necessarie le conoscenze di base di calcolo delle probabilità. Tali conoscenze rientrano tra i risultati di apprendimento di insegnamenti precedenti previsti dal piano degli studi.

Metodi Didattici

L'insegnamento sarà erogato principalmente tramite lezioni frontali (88

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.

Descrittori di Dublino

Descrittore di Dublino 1: conoscenza e capacità di comprensione;

- Gli agenti di danno cellulare, gli adattamenti cellulari e la morte cellulare
- I meccanismi della risposta al danno con i principi dell'infiammazione e della riparazione cellulare
- La risposta immunitaria ed i principi delle patologie che insorgono per un malfunzionamento del sistema immunitario
- Le basi della crescita tumorale con i fattori eziologici ed i geni coinvolti
- I principi dell'ereditarietà e della trasmissione dei caratteri patologici
- Le basi molecolari delle malattie ereditarie e dei possibili interventi su di esse

Descrittore di Dublino 2: capacità di applicare conoscenza e comprensione; Al termine del corso, lo studente sarà in grado di:

- Riconoscere gli agenti di danno e le conseguenze del danno
- Analizzare la risposta dell'organismo al danno e la crescita cellulare aberrante
- Individuare i meccanismi di trasmissione di una malattia ereditaria
- Riconoscere ed interpretare le varianti genetiche associate alle malattie ereditarie
- Applicare le conoscenze acquisite per identificare le basi cellulari e molecolari delle patologie umane

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.

Autonomia di giudizio

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

- Analizzare ed interpretare criticamente le conoscenze attuali sulle patologie umane per esprimere valutazioni autonome sulla diagnosi precoce e sui possibili approcci terapeutici
- Riflettere autonomamente sulle cause di danno e 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 alle biotecnologie mediche, utilizzando un linguaggio tecnico-scientifico appropriato
- Esporre in modo efficace problematiche legate alle biotecnologie 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 alle biotecnologie mediche, 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 biotecnologie mediche



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 patologia generale e della genetica medica
- Individuare e selezionare criticamente fonti scientifiche rilevanti, sapendole interpretare per espandere ulteriormente le proprie conoscenze, anche in vista dell'eventuale iscrizione a corsi di laurea magistrale

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

Contenuti di insegnamento

Programma del modulo di Patologia Generale

Eziologia generale e patogenesi del danno molecolare

Fattori patogeni intrinseci ed estrinseci: cause di natura fisica, chimica, biologica.

Patologia cellulare e tissutale

Alterazioni della crescita e del differenziamento cellulare. Danno cellulare reversibile e irreversibile. Atrofia, ipertrofia, iperplasia, metaplasia, displasia. Invecchiamento cellulare. Necrosi ed apoptosi.

Inflammatione

Risposte difensive innate e l'innescio della risposta infiammatoria. L'infiammazione acuta e l'infiammazione cronica: fenomeni (iperemia, essudato infiammatorio, migrazione leucocitaria, infiltrato, danno tissutale), meccanismi, cellule, mediatori, tipi, evoluzione. Lesioni infiammatorie: ascessi, ulcere, granulomi. Difetti ed eccessi della risposta infiammatoria. Il processo riparativo e le sue alterazioni. Febbre.

Immunopatologia

Immunità innata e adattativa. Ipersensibilità. Allergie. Induzione e mantenimento della tolleranza. Ipotesi eziopatogenetiche sulle malattie autoimmuni. Immunodeficienze: primitive o acquisite.

Oncologia

Introduzione, nomenclatura, epidemiologia. Oncologia molecolare: ciclo cellulare e relativi meccanismi di controllo; protooncogeni, oncogeni e oncoproteine; geni oncosoppressori e loro prodotti; alterazioni dei meccanismi di riparazione del DNA; alterato controllo genetico dell'apoptosi. I fattori eziologici: cancerogenesi chimica, cancerogenesi da agenti fisici, virus oncogeni a DNA ed a RNA, presenza di cancerogeni nell'ambiente, ereditarietà dei tumori.

Programma del modulo di Genetica Medica

Introduzione allo studio della Genetica. Il genoma umano.

La genetica classica

Alberi genealogici. Ereditarietà dominante ed ereditarietà recessiva. La consanguineità. Penetranza ed espressività. Ereditarietà legata al cromosoma X. Ereditarietà mitocondriale. Dominanza incompleta. Epistasi. Alleli multipli. La consulenza genetica e il teorema di Bayes. Geni associati e frequenza di ricombinazione. Mappatura dei geni. Marcatori genetici. L'analisi di linkage ed il metodo del LOD score.

Le varianti puntiformi

Varianti missense, varianti nonsense, varianti frame-shift, varianti nei siti di splicing. Metodi molecolari di ricerca delle varianti genetiche.

Citogenetica

I cromosomi ed il cariotipo umano. Il bandeggio dei cromosomi. Le aberrazioni cromosomiche e le aneuploidie. Citogenetica molecolare: FISH e CGHarray



Epigenetica

Metilazione del DNA. Modificazioni post-traduzionali degli istoni. RNA non codificanti. I microRNA. Imprinting genomico. L'inattivazione del cromosoma X. Tecniche di studio delle modificazioni epigenetiche.

Genetica dei caratteri complessi

Caratteri quantitativi. Ereditabilità e fenotipo. Identificazione di geni di suscettibilità.

Genetica delle popolazioni

La legge di Hardy-Weinberg. La mutazione. La migrazione. La deriva genetica. La selezione naturale.

Ingegneria genetica

Il clonaggio dei geni. Modelli murini transgenici e knock-out. Il sistema CRISPR-Cas9.

Patologie genetiche umane

Malattie genetiche cromosomiche: sindrome di Down, sindrome di Turner, sindrome di Klinefelter.

Emoglobinopatie: anemia falciforme e talassemie. Deficit di G6PDH.

Fibrosi cistica.

Distrofia muscolare di Duchenne/Becker.

Immunodeficienze primarie: malattia granulomatosa cronica, sindrome di DiGeorge, deficit di adenosina deaminasi.

Tumori ereditari: retinoblastoma, sindrome di Li-Fraumeni, tumori ereditari della mammella e dell'ovaio, tumori ereditari del colon-retto, sindrome di Lynch.

Patologie da mutazioni dinamiche: corea di Huntington, sindrome del cromosoma X fragile.

Malattie da imprinting genomico: sindrome di Angelman e sindrome di Prader-Willi.

Patologie genetiche da deficit enzimatici: fenilchetonuria, iperplasia surrenale congenita.

Ipercolesterolemia familiare.

Malattia di Alzheimer.

Testi di Riferimento, Note e Materiali Didattici

Testi di riferimento	<ul style="list-style-type: none">- Pontieri-Russo-Frati: <i>Patologia Generale. Tomo 1</i> Piccin.- Robbins e Cotran: <i>Le Basi Patologiche delle Malattie.</i> Elsevier- Thompson & Thompson. <i>Genetica in Medicina.</i> EdiSES.- Giovanni Neri, Maurizio Genuardi. <i>Genetica umana e medica.</i> Edra.- Bruno Dallapiccola, Giuseppe Novelli. <i>Genetica medica.</i> Ed. Sc. Falco
Note ai testi di riferimento	Abbas A.K.: <i>Fondamenti di Immunologia. Funzioni e alterazioni del Sistema Immunitario.</i> Piccin
Materiali didattici	<p>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 Mediche</p>



Modalità di verifica dell'apprendimento e criteri di Valutazione

<p>Modalità di verifica dell'apprendimento</p>	<p>· <i>L'esame finale consiste in una prova scritta preliminare, seguita da una prova orale obbligatoria.</i></p> <p>Prova scritta:</p> <p><i>Tipologia: prova scritta strutturata con 30 domande (15 domande per ogni modulo) a scelta multipla della durata di 30 minuti.</i></p> <p><i>Obiettivo: valutare la conoscenza di base e specifica dei contenuti trattati durante l'insegnamento</i></p> <p><i>La prova scritta è da considerarsi prova di accesso all'orale. Il superamento della prova scritta è necessario per accedere alla prova orale. Il voto minimo per accedere alla prova orale è pari a 18 su 30 con un minimo di risposte esatte pari a 9 su 15 per ogni modulo</i></p> <p><i>Gli studenti potranno consultare esempi di prove di appelli precedenti, messi a disposizione dal docente, come ulteriore strumento di preparazione e auto-valutazione.</i></p> <p>Prova orale:</p> <p><i>Tipologia: colloquio orale individuale, finalizzato ad accertare la capacità dello studente di esprimersi con proprietà di linguaggio scientifico, capacità critica e di sintesi, nonché la comprensione approfondita degli argomenti trattati.</i></p> <p><i>Durata indicativa: circa 20-30 minuti.</i></p> <p><i>La prova orale completerà la verifica delle conoscenze, approfondendo gli argomenti affrontati nella prova scritta e includendo aspetti specifici quali la capacità di applicare le conoscenze teoriche acquisite e di affrontare in modo autonomo tematiche inerenti agli argomenti del corso integrato.</i></p> <p><i>Materiali consentiti durante la prova: Non è consentito l'utilizzo di testi, manuali, appunti, dizionari, glossari, tavole o altro materiale didattico durante la prova scritta. È ammesso soltanto l'uso di una calcolatrice scientifica non programmabile. Eventuali materiali aggiuntivi (come mappe concettuali o strumenti compensativi) saranno consentiti esclusivamente agli studenti che ne abbiano diritto, previa presentazione di certificazione (es. DSA), in accordo con la normativa vigente e con il regolamento didattico d'Ateneo.</i></p> <p><i>Nota: Non sono previste modalità di verifica differenziate per studenti frequentanti e non frequentanti.</i></p>
--	---



<p><i>Criteria di valutazione</i></p>	<p><i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i></p> <p><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>Gli agenti di danno cellulare, gli adattamenti cellulari e la morte cellulare</i> • <i>I meccanismi della risposta al danno con i principi dell'infiammazione e della riparazione cellulare</i> • <i>La risposta immunitaria ed i principi delle patologie che insorgono per un malfunzionamento del sistema immunitario</i> • <i>Le basi della crescita tumorale con i fattori eziologici ed i geni coinvolti</i> • <i>I principi dell'ereditarietà e della trasmissione dei caratteri patologici</i> • <i>Le basi molecolari delle malattie ereditarie e dei possibili interventi su di esse</i> <p><i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate: 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>Riconoscere gli agenti di danno e le conseguenze del danno</i> • <i>Analizzare la risposta dell'organismo al danno e la crescita cellulare aberrante</i> • <i>Individuare i meccanismi di trasmissione di una malattia ereditaria</i> • <i>Riconoscere ed interpretare le varianti genetiche associate alle malattie ereditarie</i> • <i>Applicare le conoscenze acquisite per identificare le basi cellulari e molecolari delle patologie umane</i> <p><i>Autonomia di giudizio: Lo studente dovrà mostrare autonomia e capacità critica nella valutazione delle informazioni acquisite, evidenziando:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Capacità di analisi e di interpretazione critica delle conoscenze attuali sulle patologie umane per esprimere valutazioni autonome sulla diagnosi precoce e sui possibili approcci terapeutici</i> • <i>Riflessione autonoma sulle cause di danno e di malattia e sulla possibilità di intervento su di esse non trascurando le implicazioni bioetiche</i> <p><i>Abilità comunicative: Lo studente dovrà dimostrare efficaci capacità comunicative attraverso:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • <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;</i> • <i>abilità nell'interagire con il docente, mostrando chiarezza e precisione nelle risposte.</i> <p><i>Capacità di apprendere: Lo studente dovrà dimostrare di aver sviluppato competenze che consentano una continuazione autonoma degli studi, ovvero:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • <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>
---------------------------------------	---



Il voto finale è espresso in trentesimi e l'esame si considera superato con una votazione minima di 18/30. La verifica dell'apprendimento avviene tramite due prove obbligatorie, una prova scritta ed una prova orale.

Prova scritta (durata: 30 minuti)

Composta da 30 domande a scelta multipla (15 per ogni modulo). Ogni domanda ha un punteggio pari ad 1 punto. Il voto minimo per accedere alla prova orale è 18/30 (con 9 punti almeno per ogni modulo – es. non è possibile superare la prova rispondendo correttamente a 15 domande di patologia generale e 3 domande di genetica medica oppure a 10 domande di genetica medica ed 8 domande di patologia generale).

Prova orale (durata indicativa: 20-30 minuti)

La prova orale completa e approfondisce gli argomenti affrontati nella prova scritta; tutte le tematiche del programma concorrono ugualmente alla formulazione del voto finale. Viene valutata la capacità di esposizione, l'utilizzo del linguaggio tecnico-scientifico, la capacità critica, l'autonomia di giudizio e l'approfondimento autonomo dei contenuti.

Formulazione del voto finale:

Il voto finale deriva da una valutazione integrata delle prove scritta e orale, con i seguenti criteri orientativi:

- 18-20: conoscenza basilare e sufficiente degli argomenti principali, esposizione semplice con uso minimale del linguaggio tecnico; limitata capacità critica e autonomia di giudizio.*
 - 21-23: conoscenza appropriata ma prevalentemente descrittiva, buona capacità espositiva con utilizzo sufficiente del linguaggio tecnico, capacità critica essenziale.*
 - 24-26: conoscenza buona e corretta degli argomenti, esposizione chiara e coerente con appropriato linguaggio disciplinare; discreta autonomia di giudizio e capacità critica.*
 - 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.*
 - 30: conoscenza eccellente, completa e dettagliata degli argomenti trattati; esposizione critica e brillante con elevata autonomia di giudizio e capacità di analisi e sintesi.*
- 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.*

