

FACOLTÀ	MEDICINA E CHIRURGIA
ANNO ACCADEMICO	2013/2014
CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)	Medicina e Chirurgia – Chirone
INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO	Biologia e Genetica
TIPO DI ATTIVITÀ	Base
AMBITO DISCIPLINARE	Discipline generali per la formazione del Medico
CODICE INSEGNAMENTO	01617
ARTICOLAZIONE IN MODULI	SI
NUMERO MODULI	2
SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI	BIO/13
DOCENTE RESPONSABILE (MODULO BIOLOGIA)	Giacomo De Leo Professore Ordinario Università di Palermo
DOCENTE COINVOLTO (MODULO GENETICA)	Maria Antonietta Di Bella Ricercatore Università di Palermo
DOCENTE COINVOLTO (Attività di Tirocinio)	Chiara Corrado, Simona Fontana, Mario Mirisola, Gregorio Seidita Ricercatori, Università di Palermo
CFU	9+1
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	15/CFU + 10/CFU di tirocinio (145)
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	105
PROPEDEUTICITÀ	Nessuna
ANNO DI CORSO	1°
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	Come da Calendario
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni frontali, seminari, attività guidate di tirocinio
MODALITÀ DI FREQUENZA	Obbligatoria
METODI DI VALUTAZIONE	A scelta dello studente: - N. 2 prove in itinere e seduta orale certificativa; ovvero - Prova scritta (livello soglia) e Prova orale certificativa;
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi
PERIODO DELLE LEZIONI	Secondo semestre
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	Come da calendario ufficiale

ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI

Prof. Giacomo De Leo:
lunedì ore 15,00-17,00
Presidenza Facoltà di Medicina e Chirurgia (sino al 27/12/13)
Via del Vespro 131

Prof. M. Antonietta Di Bella:
martedì, 12,00-13,00; 16,00-18,00
Dip. di Biopatologia e Biotecnologie mediche e forensi, Sez. di Biologia e Genetica -
via Divisi 83, 90133 Palermo

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI**Conoscenza e capacità di comprensione**

- Acquisizione del linguaggio specifico delle discipline della Biologia e della Genetica;
- conoscere e comprendere i processi biologici fondamentali degli organismi viventi e le modalità con cui i caratteri ereditari vengono trasmessi alle generazioni;
- conoscere e comprendere le basi genetiche di alcune patologie umane di rilievo o di quelle più comuni o di elevata incidenza nel territorio.

Verifica dell'apprendimento

- N.1 prova in itinere tramite quesiti a scelta multipla e/o a risposta aperta breve

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Capacità di distinguere, organizzare ed applicare, in autonomia:

- le conoscenze dei processi biologici di base delle cellule e degli organismi;
- le leggi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari nelle specie viventi;
- le principali metodologie della biologia cellulare e della genetica molecolare.

Verifica dell'apprendimento

- N.1 prova in itinere tramite quesiti a risposta aperta breve
- N.1 prova in itinere con colloquio
- Colloquio conclusivo

Autonomia di giudizio

Essere in grado di valutare ed integrare, in maniera autonoma:

- le conoscenze acquisite in biologia e genetica nello studio degli organismi ed in particolare dell'uomo;
- le implicazioni che hanno sulle patologie umane le alterazioni dei processi biologici alla base della vita delle cellule.

Verifica dell'apprendimento

- Colloquio

Abilità comunicative

Capacità di comunicare ed illustrare, in maniera semplice, anche ad un pubblico non esperto, i processi della biologia e della genetica.

Verifica dell'apprendimento

- Colloquio

Capacità di apprendimento

Capacità di utilizzare correttamente la bibliografia scientifica specifica del settore per un continuo

aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico.

Capacità di apprendere e seguire opportunamente, utilizzando le conoscenze acquisite nel corso, i successivi corsi di insegnamento del curriculum per la laurea in Medicina e Chirurgia.

Verifica dell'apprendimento

- Colloquio

ANNOTAZIONI SPECIFICHE

Considerata la peculiarità dei “corsi integrati” e la sostanziale, profonda interconnessione dei contenuti culturali dei due moduli in cui si articola il Corso Integrato di Biologia e Genetica, tanto che molti contenuti potrebbero essere attribuiti indifferentemente all'uno o all'altro dei moduli, risulta didatticamente efficiente ed ottimale, per il raggiungimento degli obiettivi e per un migliore profitto degli studenti, che i docenti integrino effettivamente le loro attività di insegnamento. A tale scopo i docenti, a prescindere dalla titolarità dei moduli, fermo restando il carico orario loro assegnato, si potranno anche alternare durante l'iter formativo, in funzione della sequenza dei contenuti e delle specifiche competenze dei medesimi docenti.

<p>OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO</p> <ul style="list-style-type: none"> - Interpretare l'organizzazione biologica che sta alla base degli organismi viventi; - Comparare i processi biologici fondamentali degli organismi viventi; - Analizzare i processi che regolano la espressione dei geni. - Distinguere e Comparare i processi e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari.

MODULO	BIOLOGIA
ORE FRONTALI	ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI –
60	OBIETTIVI SPECIFICI
	<p>Identificare le strutture biologiche fondamentali, l'organizzazione ed il funzionamento di una cellula eucariotica;</p> <p>Distinguere virus, cellule procariotiche ed eucariotiche;</p> <p>Analizzare e comparare le manifestazioni di continuità dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi.</p> <p>Interpretare i meccanismi della espressione genica nei virus, nei procarioti e negli eucarioti;</p> <p>Interpretare i meccanismi delle interazioni cellulari, della regolazione genica, del differenziamento cellulare e della “pianificazione” dello sviluppo.</p> <p>Interpretare ed Utilizzare la metodologia scientifica e riconoscere varie tecnologie biomediche</p>
	PROGRAMMA
3	<p>Metodo sperimentale e osservazionale.</p> <p>Teoria cellulare; Principi di classificazione degli organismi viventi; Cenni sull'Evoluzione; Cellula procariotica e cellula eucariotica, Principali macromolecole biologiche; Acqua, interazioni con le macromolecole biologiche.</p>
2	Citomembrane, organizzazione ed esempi funzionali.
6	Il materiale genetico, identificazione sperimentale e valore genetico degli acidi nucleici. Composizione e struttura degli acidi nucleici; Replicazione del DNA.
1	Genoma dei virus, dei procarioti ed eucarioti. Cenni sulla Riproduzione degli organismi viventi.
5	Ciclo cellulare, Mitosi. Meiosi Gametogenesi. Riproduzione sessuale.
4	Organizzazione del DNA nei cromosomi eucariotici, gerarchie strutturali del materiale cromatinico: Struttura geni.
6	RNA messaggero, ribosomiale e di trasferimento: strutture e funzioni.
4	Codice genetico e sue proprietà.

6	“ Trascrizione ” nei procarioti e negli eucarioti; Organizzatore nucleolare e biogenesi dei ribosomi; Splicing differenziale dell'RNA.
5	“ Traduzione ” nei procarioti e negli eucarioti.
4	Regolazione dell'attività genica nei procarioti;
4	Regolazione dell'attività genica negli eucarioti; Principali meccanismi della regolazione della trascrizione nell'organismo differenziato ed in via di differenziamento;
3	Sviluppo embrionale e Differenziamento cellulare , Totipotenza nucleare e Clonazione organismica; “Piani” di sviluppo e geni omeotici. Significato e meccanismi generali dell'apoptosi.
4	Genoma eucariotico , I Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantità di DNA, Sequenze ripetute; Famiglie geniche;
TESTI CONSIGLIATI	<p>"BIOLOGIA E GENETICA" <i>G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano</i>, Ed. EdiSES, 2009</p> <p>"BIOLOGIA MOLECOLARE della CELLULA" <i>B. Alberts et al.</i>, Ed. Zanichelli, 2009</p> <p>LE SCIENZE (Ed. ital. <i>Scientific American</i>), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari</p>

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO Conoscere i processi e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari

MODULO	GENETICA
ORE FRONTALI 30	<p align="center">ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI</p> <p align="center">OBIETTIVI SPECIFICI</p> <p>Analizzare e comparare le manifestazioni di continuità e variabilità dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi.</p> <p>Identificare le modalità di trasmissione dei caratteri e valutare la probabilità della loro comparsa nella progenie;</p> <p>Confrontare le modalità di trasmissione dei caratteri.</p> <p>Stabilire la probabilità di fenotipizzazione di caratteri ereditari.</p> <p>Comprendere i meccanismi della ereditarietà anche nella specie umana;</p> <p>Individuare nell'uomo l'ereditarietà di caratteri normali e mutati e distinguerne l'espressione durante lo sviluppo e la vita dell'individuo, nel rapporto tra genotipo ed ambiente.</p> <p>Selezionare gli approcci molecolari per lo studio delle patologie ereditarie ed</p> <p>Utilizzare i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica</p> <p>Interpretare i risultati di analisi citogenetiche e di indagini molecolari del genoma umano ai fini della consulenza genetica e delle applicazioni in medicina</p>

PROGRAMMA	
2	Genetica dei Virus e dei Procarioti , Virus a DNA ed a RNA; Virus litici e virus temperati; Virus oncògeni ad RNA. L'organizzazione del genoma dei procarioti; Plasmidi ed Episomi.
7	Variabilità e Mutazione , Meccanismi molecolari e rilevanza biologica. Crossingover e meiosi come "miscelatore" genetico. Mutazioni somatiche e germinali; Mutazioni e polimorfismi del DNA; Alcuni meccanismi di insorgenza delle Mutazioni e riparazione del DNA: correlazioni con patologie umane, con l'invecchiamento cellulare e con il cancro; Mutazioni cromosomiche, genomiche e loro origine.
3	Metodi di analisi del gene , Endonucleasi di restrizione, Vettori di geni ; Sintesi e Clonazione del cDNA; Utilizzazione di banche genomiche di cDNA; Reazione Polimerasica a Catena; Analisi dei polimorfismi del DNA. Uso dei polimorfismi del DNA nella diagnosi prenatale e in medicina legale; Utilizzo di banche dati e altre risorse bioinformatiche.
5	Genetica formale e Genetica umana , Genotipo e fenotipo. Diploidia e sessualità. Mendel ed i suoi esperimenti. Eredità intermedia, Valutazione del concetto mendeliano di "dominanza" e "recessività"; Il linkage, i caratteri associati; Esempi di trasmissione di caratteri ereditari nella specie umana , Comparazione tra caratteri mono- e poligenici; Fenotipi codominanti; Deficienze enzimatiche ereditarie ed Eterogeneità genetica a più loci; Eterogeneità allelica; Eredità citoplasmatica; Distinzione tra patologie genetiche ed ereditarie. Eredità di caratteri quantitativi e polifattoriali; Allelia multipla; Epistasi. Variabilità dell'espressione genica; Espressività e Penetranza, incidenza dei fattori ambientali; Genetica di popolazioni.
8	Basi genetiche del sesso . La determinazione del sesso nelle specie animali e nell'uomo; Eredità associata al sesso: diagenica in <i>Drosophila</i> e nella specie umana; dosaggio genico e Lyonizzazione; Eredità olandrica specie umana.
3	Basi genetiche del sesso . La determinazione del sesso nelle specie animali e nell'uomo; Eredità associata al sesso: diagenica in <i>Drosophila</i> e nella specie umana; dosaggio genico e Lyonizzazione; Eredità olandrica specie umana.
2	Cariotipo umano : Bandeggiatura dei cromosomi; Tecniche di ibridazione <i>in situ</i> (FISH); Terminologia internazionale per la rappresentazione del cariotipo. Rappresentazione grafica formale dei genotipi. Studio di alberi genealogici. Consultorio genetico e diagnosi prenatale: la probabilità in genetica umana e nell'analisi degli alberi genealogici per la prognosi genetica. Applicazioni della Genetica in Medicina: tecnologie molecolari per la diagnosi; uso dei polimorfismi associati alle mutazioni per la diagnosi molecolare di patologie genetiche; esempi forensi.
ORE TIROCINIO 15	Attività di Tirocino OBIETTIVI FORMATIVI SPECIFICI Applicare i contenuti della Biologia e della Genetica in Medicina: <ul style="list-style-type: none"> • Utilizzare procedure per l'allestimento di Colture cellulari e identificare possibili applicazioni;

	<ul style="list-style-type: none"> • Riconoscere metodi e procedure di alcune tecnologie biomediche tra le quali Elettroforesi per la rivelazione di DNA e Proteine; • Identificare tecnologie molecolari adeguate alla diagnosi e/o prevenzione di patologie; • Utilizzare metodi per la valutazione nella popolazione di frequenze alleliche e genotipiche; • Utilizzare metodi di identificazione di marcatori molecolari di interesse forense STR, SNP, Lineage markers (polimorfismi del genoma mitocondriale e STR del cromosoma Y); • Redigere ed analizzare alberi genealogici; • Interpretare cariotipi normali e patologici.
<p style="text-align: center;">TESTI CONSIGLIATI</p>	<p>"BIOLOGIA E GENETICA" <i>G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano</i>, Ed. EdiSES, 2009</p> <p>"EREDITA':PRINCIPI E PROBLEMATICHE DELLA GENETICA UMANA" <i>M.R. Cummings</i>, Ed. EdiSES, 2004</p> <p>LE SCIENZE (Ed. ital. <i>Scientific American</i>), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari</p>