

FACOLTÀ	Scienze MM.FF.NN.
ANNO ACCADEMICO	2014-2015
CORSO DI LAUREA	Biotechnologie (cod. 2075)
INSEGNAMENTO	GENETICA C.I.
TIPO DI ATTIVITÀ	Caratterizzante
AMBITO DISCIPLINARE	Discipline biotecnologiche comuni; Discipline biotecnologiche con finalità specifiche: biologiche e industriali
CODICE INSEGNAMENTO	03577
ARTICOLAZIONE IN MODULI	SI
NUMERO MODULI	2
SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI	BIO/18, BIO/13
DOCENTE RESPONSABILE (MODULO 1 Genetica Generale e Molecolare)	Salvatore Feo Professore Ordinario Università di Palermo
DOCENTE COINVOLTO (MODULO 2 Genetica Molecolare Applicata)	Riccardo Alessandro Professore Ordinario Università di Palermo
CFU	12
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	196
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	104
PROPEDEUTICITÀ	Nessuna
ANNO DI CORSO	Secondo anno
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	Aula 7 e laboratori didattici, Dip. STEBICEF Edificio 16, Viale delle Scienze
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni frontali, esercitazioni in aula, esercitazioni in laboratorio
MODALITÀ DI FREQUENZA	Facoltativa, obbligatoria per i laboratori
METODI DI VALUTAZIONE	Prova orale, prova scritta, test in itinere a risposte multiple
TIPO DI VALUTAZIONE	Esame orale, idoneità per i laboratori
PERIODO DELLE LEZIONI	Secondo semestre
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	Consultare il calendario didattico sul sito del CdL. (http://www.scienze.unipa.it/biotechnologie/biotecnologia/cdl_calendari.php)
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	Tutti i giorni previo appuntamento tramite telefono o mail. Prof.S. Feo: Tel: 09123897323, e-mail: salvatore.feo@unipa.it . Prof. R. Alessandro, Tel: 0916554608, e-mail: riccardo.alessandro@unipa.it .

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione:

Acquisizione di competenze culturali integrate nell'ambito della genetica formale e molecolare; acquisizione di una preparazione scientifica avanzata riguardo gli aspetti, biochimici, molecolari, funzionali ed evolutivisti dei geni e dei genomi. Conoscere i meccanismi molecolari della malattia tumorale e le tecniche di laboratorio basilari per l'analisi degli acidi nucleici e loro ambiti applicativi nella ricerca e nella diagnostica.

<u>Capacità di applicare conoscenza e comprensione:</u> Acquisizione di approfondite competenze applicative di tipo metodologico, tecnologico e strumentale, con riferimento a: metodologie strumentali tipiche dell'indagine genetica; tecniche di acquisizione ed analisi dei dati; strumenti statistici ed informatici di supporto; <u>Autonomia di giudizio:</u> Acquisizione di consapevole autonomia di giudizio nella valutazione, interpretazione e rielaborazione della letteratura scientifica specializzata. <u>Abilità comunicative:</u> Acquisizione di adeguate competenze e strumenti per la comunicazione con riferimento alla capacità di presentare dati sperimentali e bibliografici e alla trasmissione e divulgazione della informazione su temi di genetica molecolare d'attualità. <u>Capacità d'apprendimento:</u> Acquisizione di adeguate capacità per lo sviluppo e l'approfondimento di ulteriori competenze, con riferimento alla consultazione di banche dati di sequenze di DNA, struttura e organizzazione dei geni, etc.; all'apprendimento di tecnologie di genetica molecolare e genomica funzionale innovative; all'utilizzo di strumenti conoscitivi avanzati per l'aggiornamento continuo delle conoscenze.

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO 1	
Il modulo mira a fornire allo studente informazioni di base sull'ereditarietà e sui meccanismi molecolari responsabili della trasmissione dell'informazione genetica in organismi procarioti ed eucarioti	
ORE	GENETICA GENERALE E MOLECOLARE
12	<u>Principi della trasmissione genetica.</u> Segregazione degli alleli ed assortimento indipendente. Alleli multipli, dominanza. Rapporti mendeliani atipici e variabilità dell'espressione genica. Eredità associata al sesso. Genetica Mendeliana nell'uomo: alberi genealogici, mappe di associazione. Base fisica dell'associazione: crossing-over e ricombinazione. Frequenza di ricombinazione ed ordine dei geni. Mappe genetiche, Mappe citogenetiche e Mappe fisiche. I progetti Genoma, organizzazione delle banche dati e strumenti informatici di supporto.
6	<u>Genetica dei batteri:</u> La trasformazione, la coniugazione e la trasduzione. I sistemi selettivi e non selettivi. I batteriofagi: titolazione. Le varie tappe del ciclo di infezione: Ciclo litico e lisogenico. Elementi trasponibili.
10	<u>Il flusso dell'informazione genetica e organizzazione del genoma:</u> Complementazione, Cistroni e concetto di gene. Aspetti generali della replicazione. La sintesi proteica e il codice genetico. Struttura dei cromosomi procariotici ed eucariotici. Struttura ed organizzazione del genoma eucariotico. Famiglie multigeniche: origine ed evoluzione. Elementi di genetica evolutiva. Eredità extranucleare: struttura ed espressione del DNA mitocondriale e cloroplastico.
6	<u>Origine della variabilità genetica:</u> Mutazioni geniche, spontanee, indotte, azione di agenti mutageni. Basi molecolari delle mutazioni geniche e meccanismi di riparazione. Mutazioni cromosomiche: variazioni di struttura, alterazione nel numero. Rapporto mutazione:fenotipo, mutazioni geniche e proteine alterate.
6	<u>La regolazione dell'espressione genica:</u> Le basi della regolazione trascrizionale nei procarioti, concetto di operone, prove genetiche dell'allosteria. Meccanismi di regolazione della trascrizione negli eucarioti: regolazione trascrizionale, meccanismi di regolazione post-trascrizionali.
ORE	LABORATORIO

12	Tecniche per la trasfezione di DNA e RNA in cellule eucariote. Analisi dell'espressione di geni reporter (GFP, beta-galattosidasi, luciferasi) tramite immunofluorescenza e saggi biochimici. Analisi dell'effetto della trasfezione di SiRNA sull'espressione di geni specifici tramite RT-PCR.
TESTI CONSIGLIATI	Snustad e Simmons – Principi di Genetica, Ed. Edises Strakan e Reed – Genetica Molecolare Umana – Ed. UTET

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO 2

Lo studente al termine del modulo deve avere acquisito basi culturali e tecniche nell'ambito della patologia molecolare e delle metodologie diagnostiche molecolari che consentano:

- di interpretare i processi che, attraverso l'attività differenziale dei geni, portano allo sviluppo del cancro;
- l'analisi anche finalizzate alla valutazione della predisposizione al cancro;
- la sperimentazione su cellule o loro componenti per la comprensione di specifici fenotipi correlati allo sviluppo e progressione del cancro.
- Conoscere ed applicare le strategie molecolari che permettano di identificare mutazioni e polimorfismi di interesse biomedico

ORE	GENETICA MOLECOLARE APPLICATA
12	Classificazione delle neoplasie; Concetto di Malignità; Iniziazione e Promozione; Mutagenesi; Clonalità dei tumori Mutagenesi Virale; Virus a DNA ed RNA; Esperimenti di Bishop e Varmus e loro significato; Esperimenti di Weinberg e loro significato Protooncogeni ed Oncogeni
12	Classificazione degli Oncogeni; Meccanismi Mutazionali degli Oncogeni Oncosoppressori; Il Retinoblastoma: Identificazione e Funzione Il Ciclo Cellulare; La P53 struttura e Funzione; MDM2 struttura e Funzione Le telomerasi; I Geni Mutatori; Angiogenesi Fisiologica e patologica La Cascata Metastatica
16	<u>Strategie e tecniche per l'identificazione e l'analisi delle mutazioni:</u> Serie alleliche e polimorfismo, analisi di polimorfismi (di restrizione mini- e microsatelliti). Uso diagnostico dei polimorfismi. Tecniche per lo "screening" o il rilevamento di mutazioni specifiche con relativi esempi in campo biomedico: RFLP ed anemia falciforme; ASO, dot blot e reverse dot blot (Talassemia); ARMS e OLA-PCR (Fibrosi Cistica); Southern blot e PCR (Distrofia Muscolare); Protein truncation test (Distrofia di Becher); Analisi degli eteroduplex: SSCP; DGGE; DHPLC Espansione delle triplette (Sindrome dell'X Fragile e Corea di Huntington); Malattie Mitocondriali ed eteroplasmia; Imprinting Genomico e RFLP (PCR metilazione specifica) Sindrome di Angelmann e Prader Willi. Sequenziamento Genico (Sanger e Next Generation Sequencing); Diagnosi Prenatale
ORE	LABORATORIO
12	Estrazione di RNA e sintesi di cDNA; RealTime PCR, Sonde TaqMan, Analisi delle variazioni di sequenza mediante RealTime PCR. Tecnologia per la Genotipizzazione. Uso dei differenti marcatori per la genotipizzazione.
TESTI CONSIGLIATI	L'essenziale di biologia molecolare della cellula. Autori: Alberts, Bray ed altri; Casa Editrice: Zanichelli. - La Cellula: un approccio molecolare. Cooper G.M. Zanichelli Editore

	- Reviews ed articoli forniti dal docente.
--	--