

<b>SCUOLA</b>	MEDICINA E CHIRURGIA
<b>ANNO ACCADEMICO</b>	2014/2015
<b>CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)</b>	Corso di Laurea in Infermieristica (Sede formativa AOUP "P. Giaccone")
<b>INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO</b>	<b>CI C1 - Biologia applicata e Genetica</b>
<b>TIPO DI ATTIVITÀ</b>	Attività formativa di base A
<b>AMBITO DISCIPLINARE</b>	Scienze biomediche
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	11666
<b>ARTICOLAZIONE IN MODULI</b>	NO
<b>NUMERO MODULI</b>	1
<b>SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI</b>	BIO/13 – Biologia applicata
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	<b>CORRADO Chiara</b> Ricercatore Universitario Università degli studi di Palermo
<b>CFU</b>	3
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	60
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE</b>	30
<b>PROPEDEUTICITÀ</b>	Nessuna
<b>ANNO DI CORSO</b>	Primo
<b>SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI</b>	Aule nuove, Complesso didattico Via Parlavacchio
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali
<b>MODALITÀ DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria [un minimo del 75% delle ore complessive]
<b>METODI DI VALUTAZIONE</b>	- Prove verifica <i>in itinere</i> tramite quiz con 31 domande a risposta multipla (4 risposte possibili); - Prova Orale che consiste in un colloquio sugli argomenti riportati nella presente scheda. L'esame è principalmente rivolto alla verifica delle conoscenze acquisite e delle modalità di esposizione delle stesse.
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	Primo semestre
<b>CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE</b>	Si rimanda al calendario del corso di studio - Consultare il sito web di Unipa.it
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<b>Chiara Corrado</b> Dipartimento di Biopatologia e Biotecnologie Mediche e Forensi, Via Divisi, 83, Palermo Mercoledì dalle 15,00 alle 17,00 e-mail: chiara.corrado@unipa.it

## **RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI**

**Conoscere** le caratteristiche degli elementi e delle molecole ed i principi alla base del loro comportamento chimico-fisico.

**Conoscere e comprendere** gli aspetti generali della struttura e delle proprietà dei composti organici e delle macromolecole di interesse biologico.

Essere capaci di applicare le conoscenze acquisite ed avere la capacità di comprendere i comportamenti fisici ed i meccanismi molecolari alla base dei processi metabolici e della vita.

**Saper comunicare** in modo chiaro le conoscenze acquisite e aver sviluppato le capacità di apprendimento che consentano loro di continuare a studiare in modo autonomo.

### **Conoscenza e capacità di comprensione**

- Acquisizione del linguaggio specifico delle discipline della Biologia e della Genetica;
- Conoscere e comprendere l'organizzazione biologica degli organismi viventi, 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 patologie umane tra quelle più comuni ed ad alta incidenza nel territorio.

### **Capacità di applicare conoscenza e comprensione**

Capacità di riconoscere, 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.

### **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.

### **Abilità comunicative**

- Capacità di esporre in maniera semplice, comunicare ed illustrare, anche a non esperti, i principali processi della Biologia e della Genetica.
- Capacità di interagire con lo staff medico, il paziente e i familiari che lo richiedano.

### **Capacità d'apprendimento**

- Capacità di aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico mediante consultazione della letteratura scientifica propria del settore;
- Capacità di apprendere e seguire opportunamente, utilizzando le conoscenze acquisite nel corso, i successivi insegnamenti del curriculum per la Laurea in Infermieristica;

## **OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO "Biologia applicata e Genetica"**

Comprendere l'organizzazione biologica che sta alla base degli organismi viventi.

Conoscere i processi biologici fondamentali degli organismi viventi.

Conoscere i processi che regolano l'espressione dei geni.

Analizzare e comparare i processi e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari.

Acquisire le conoscenze di base della biologia cellulare e molecolare e i meccanismi fisiologici Principali, delle mutazioni e i loro meccanismi di insorgenza. Lo studente dovrà conoscere le principali modalità di trasmissione ereditaria dei caratteri patologici della specie umana e saper interpretare i risultati di indagini diagnostiche molecolari per patologie selezionate.

MODULO	BIOLOGIA APPLICATA E GENETICA
<b>ORE FRONTALI</b> <b>30</b>	<p style="text-align: center;"><b>PROGRAMMA</b></p> <p><i>Biologia applicata</i></p> <p><b>(I parte: 5 ore):</b> Macromolecole di interesse biologico: DNA, RNA e Proteine (strutture, tipi e funzioni) - Organizzazione strutturale del gene e del genoma (nucleare e mitocondriale) - La replicazione del DNA - La tecnica della Polymerase Chain Reaction (PCR).</p> <p><b>(II parte: 5 ore):</b> La trascrizione e la sua regolazione - Modificazioni post-trascrizionali dell'mRNA negli eucarioti - Il codice genetico e le sue proprietà - La sintesi proteica.</p> <p><b>(III parte: 5 ore)</b> La cellula eucariotica: organizzazione morfo-funzionale - Cromatina e cromosomi - La mitosi- La meiosi e la gametogenesi.</p> <p><i>Genetica</i></p> <p><b>(I parte: 5 ore)</b> Leggi di Mendel: dominanza e recessività - Il principio di segregazione - Assortimento indipendente delle forme di due caratteri nell'incrocio tra di-ibridi - Diagramma di Punnett e determinazione delle proporzioni delle classi gametiche, dei genotipi e dei fenotipi in incroci predefiniti.</p> <p><b>(II parte: 5 ore)</b> Principi di Genetica formale e Genetica umana: genotipo e fenotipo. Diploidia e sessualità - Alleli e loci - Semidominanza, codominanza - Allelia multipla - Modelli di trasmissione di caratteri ereditari nella specie umana - L'albero genealogico - Aberrazioni cromosomiche: cause, tipi e relativi fenotipi - Tecniche di analisi citogenetica - Formule cariotipiche.</p> <p><b>(III parte: 5 ore)</b> Mutazioni genomiche (Copy Number Variations) - Mutazioni geniche: tipi, terminologia, meccanismi di insorgenza, effetti fenotipici, metodi di analisi nella "diagnosi molecolare" delle malattie genetiche - Relazione tra genotipo e fenotipo: concetti di penetranza, espressività pleiotropia, eterogeneità genetica, fenocopie - Compensazione di dose ed ipotesi di Mary Lyon, mosaicismo funzionale - Casi particolari di genetica molecolare di patologie ereditarie.</p>
<b>TESTI</b> <b>CONSIGLIATI</b>	Biologia e Genetica (2013) di Bonaldi □ Duga □ Pierantoni □ Riva □ Romanelli EDISES