UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2017/2018
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2017/2018
CORSO DILAUREA MAGISTRALE A CICLO UNICO	MEDICINA E CHIRURGIA
INSEGNAMENTO	BIOLOGIA E GENETICA C.I.
CODICE INSEGNAMENTO	01617
MODULI	Si
NUMERO DI MODULI	2
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	BIO/13
DOCENTE RESPONSABILE	CONIGLIARO ALICE — Professore Associato — Univ. di PALERMO GRIMAUDO STEFANIA — Professore Associato — Univ. di PALERMO ALESSANDRO RICCARDO — Professore Ordinario — Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	FONTANA SIMONA — Professore Associato — Univ. di PALERMO DI BELLA MARIA ANTONIETTA — Ricercatore — Univ. di PALERMO CONIGLIARO ALICE — Professore Associato — Univ. di PALERMO GRIMAUDO STEFANIA — Professore Associato — Univ. di PALERMO RAIMONDO STEFANIA — Ricercatore a tempo determinato — Univ. di PALERMO ALESSANDRO RICCARDO — Professore Ordinario — Univ. di PALERMO
CFU	10
PROPEDEUTICITA'	
MUTUAZIONI	
ANNO DI CORSO	1
PERIODO DELLE LEZIONI	2° semestre
MODALITA' DI FREQUENZA	Obbligatoria
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	**ALESSANDRO RICCARDO** Lunedì 15:00 18:00 Via Divisi 83 Venerdì 15:00 18:00 Via Divisi 83 **CONIGLIARO ALICE** Lunedì 15:00 18:00 Sezione di Biologia e Genetica del Dipartimento BiND in via Divisi 83, oppure attraverso la piattaforma TEAMS.A causa di possibili impegni istituzionali o riunioni di lavoro potrebbe non essere possibile ricevere gli studenti nel giorno e alle ore indicate, pertanto sarebbe preferibile fissare un appuntamento tramite e-mail. **DI BELLA MARIA ANTONIETTA** Martedì 16:00 18:00 Dip. Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata-Sezione di Biologia e Genetica Via Divisi,83 90133 Palermo **FONTANA SIMONA** Giovedì 15:30 16:30 Dipartimento di Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata, Sezione di Biologia e Genetica - Via Divisi, 83. A causa di possibili altri impegni istituzionali o riunioni di lavoro potrebbe non essere possibile ricevere gli studenti nel giorno e alle ore indicate. Per questo e preferibile comunque fissare un appuntamento via e-mail.

	GRIMAUDO STEFANIA			
	Lunedì	10:00	12:00	Studio docente Piazza delle Cliniche,2, piano -1. Dipartimento PROMISE previo appuntamento MAIL
	Mercoledì	10:00	12:00	Studio docente Piazza delle Cliniche,2, piano -1. Dipartimento PROMISE previo appuntamento MAIL
	RAIMONDO STEFANIA			
	Giovedì	15:00	17:00	BIND, sez. Biologia e Genetica, Via DIVISI 83, PalermoOltre all'orario di ricevimento, sono disponibile anche gli altri giorni previo appuntamento via e-mail.

DOCENTE: Prof. RICCARDO ALESSANDRO- *Sede IPPOCRATE*

PREREQUISITI	Lo studente deve possedere le conoscenze di base di chimica per potere comprendere le modalità di interazione delle molecole all'interno della cellula. Ad esempio Proprietà dell'acqua; Legami Chimici; Concetti relativi alle principali classi di macromolecole organiche.
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI Conoscenza e capacita' 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 modalita' con cui i caratteri ereditari vengono trasmessi alle generazioni; - conoscere e comprendere le basi genetiche di alcune patologie umane di rilievo o di quelle piu' comuni o di elevata incidenza nel territorio. Capacita' di applicare conoscenza e comprensione Capacita' 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. 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. Abilita' comunicative Capacita' di comunicare ed illustrare, in maniera semplice, anche ad un pubblico non esperto, i processi della biologia e della genetica. Capacita' di apprendimento Capacita' di utilizzare correttamente la bibliografia scientifica specifica del settore per un continuo aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico. Capacita' 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.
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	Saranno effettuate due prove: una prova in itinere costituita da 6 domande aperte ed una prova orale dopo la fine corso secondo la calendarizzazione degli appelli. Obbiettivo della prova in itinere della durata di 90 minuti e' quello di verificare il possesso delle competenze e conoscenze disciplinari raggiunte dopo lo svolgimento di piu' di un terzo del programma. Le domande tenderanno a verificare a) le conoscenze acquisite e b) le capacita' elaborative e di sintesi. Per quanto riguarda la verifica delle conoscenze, verra' richiesta l'abilita' di contestualizzare l'argomento all'interno di uno specifico processo cellulare illustrando le proprieta' e caratteristiche della molecola e/o attivita' biologica. Per quanto riguarda la verifica delle capacita' elaborative, sara' valutata l'abilita' di estrapolazione delle informazioni minime del processo in modo chiaro e sintetico e la comprensione delle implicazioni nell'ambito della disciplina. Ogni domanda ricevera' un punteggio compreso tra 0 e IV con 0 il punteggio minore e IV il punteggio maggiore. Lo schema di valutazione e' il seguente: 0 insufficiente conoscenza dei contenuti richiesti dalla specifica domanda o non risponde I corrisponde ad una votazione compresa tra 18-20: minima conoscenza di base dell'argomento richiesto e scarsa capacita' elaborativa II corrisponde ad una votazione compresa tra 21-24: conoscenza appena sufficiente dell'argomento, proprieta' di linguaggio limitata III corrisponde ad una votazione compresa tra 25-27: buona conoscenza degli argomenti e buona proprieta' di linguaggio. lo studente e' in grado di mettere in relazione i diversi argomenti studiati IV corrisponde ad una votazione compresa tra 28-30: piu' che buona acquisizione dei contenuti oggetto del corso e ottima padronanza di linguaggio e capacita' sintetica La prova orale consiste in un colloquio generalmente della durata di 20-30 minuti volto ad accertare le conoscenze disciplinari relative a circa i due terzi rimanenti del programma. La valutazione e' espressa in trentesimi e terra' conto della valutazione raggiunta nella prova in itinere. Di seguito viene riportato lo schema di valutazione: 30-30 e lode Eccellente conoscenza dei contenuti dell'insegnamento; lo studente dimostra elevata capacita' analitico-sintetica ed e' in grado di applicare le conoscenze per

	risolvere problemi di elevata complessita 27-29 Ottima conoscenza dei contenuti dell’insegnamento e ottima proprieta' di linguaggio; lo studente dimostra capacita' analitico-sintetica ed in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di complessita' media e, in taluni casi, anche elevata 24-26 Buona conoscenza dei contenuti dell’insegnamento e buona proprieta' di linguaggio; lo studente e' in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di media complessita 21-23 Discreta conoscenza dei contenuti dell’insegnamento, in taluni casi limitata agli argomenti principali; accettabile capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite 18-20 Minima conoscenza dei contenuti dell’insegnamento, spesso limitata agli argomenti principali; modesta capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite Insufficiente Non possiede una conoscenza accettabile dei contenuti principali dell’insegnamento; scarsissima o nulla capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. La valutazione finale viene calcolata come media dei punteggi riportati nelle due prove (la prima in itinere e quella finale dopo la conclusione del corso).
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni Frontali; Esercitazioni di bioinformatica o su altri argomenti che non richiedono la frequenza di laboratori biomedici (es Alberi genealogici)

DOCENTE: Prof.ssa STEFANIA GRIMAUDO- *Sede CHIRONE*

PREREQUISITI	Lo studente deve possedere le conoscenze di base di chimica per potere comprendere le modalità di interazione delle molecole all'interno della cellula. Ad esempio: Proprietà dell'acqua; Legami Chimici; Concetti relativi alle principali classi di macromolecole organiche.
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	Conoscenza e capacita' di comprensione - Acquisizione del linguaggio specifico delle discipline della Biologia e della Genetica; -conoscenza e comprensione dei processi biologici fondamentali degli organismi viventi e le modalita' con cui i caratteri ereditari vengono trasmessi alle generazioni; -conoscenza e comprensione delle basi genetiche di alcune patologie umane di rilievo o di quelle piu' comuni o di elevata incidenza nel territorio. Capacita' di applicare conoscenza e comprensione Capacita' 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. 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. Abilita' comunicative Capacita' di comunicare ed illustrare, in maniera semplice, anche ad un pubblico non esperto, i processi della biologia e della genetica. Capacita' di apprendimento Capacita' di utilizzare correttamente la bibliografia scientifica specifica del settore per un continuo aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico. Capacita' 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.
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	Saranno effettuate due prove: una prova in itinere costituita da 6 domande aperte ed una prova orale dopo la fine corso secondo la calendarizzazione degli appelli. Obbiettivo della prova in itinere della durata di 90 minuti e' quello di verificare il possesso delle competenze e conoscenze disciplinari raggiunte dopo lo svolgimento di piu' di un terzo del programma. Le domande tenderanno a verificare a) le conoscenze acquisite e b) le capacita' elaborative e di sintesi. Per quanto riguarda la verifica delle conoscenze, verra' richiesta l'abilita' di contestualizzare l'argomento all'interno di uno specifico processo cellulare illustrando le proprieta' e le caratteristiche della molecola e/o attivita' biologica. Per quanto riguarda la verifica delle capacita' elaborative, sara' valutata l'abilita' di estrapolazione delle informazioni minime del processo in modo chiaro e sintetico e la comprensione delle implicazioni nell'ambito della disciplina. Ogni domanda ricevera' un punteggio compreso tra 0 e IV con 0 il punteggio minore e IV il punteggio maggiore. Lo schema di valutazione e' il seguente: 0 insufficiente conoscenza dei contenuti richiesti dalla specifica domanda o non risponde I voto 18-20 - minima conoscenza di base dell'argomento richiesto e scarsa capacita' elaborativa; II voto 21-24 - conoscenza appena sufficiente dell'argomento, proprieta' di linguaggio limitata; III voto 25-27 - buona conoscenza degli argomenti e buona proprieta' di linguaggio. lo studente e' in grado di mettere in relazione i diversi argomenti studiati; IV voto 28-30 - piu' che buona acquisizione dei contenuti oggetto del corso e ottima padronanza di linguaggio e capacita' sintetica La prova orale consiste in un colloquio generalmente della durata di 20-30 minuti volto ad accertare le conoscenze disciplinari relative a circa i due terzi rimanenti del programma. La valutazione e' espressa in trentesimi e viene calcolata come media dei punteggi riportati nelle due prove (la prima in itinere e quella finale dopo la conclusione del corso). Di seguito viene riportato lo schema di valutazione: 30-30 e lode Eccellente conoscenza dei contenuti dell'insegnamento; lo studente dimostra elevata capacita' analitico-sintetica ed e' in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di elevata complessita.

	27-29 Ottima conoscenza dei contenuti dell’insegnamento e ottima proprieta' di linguaggio; lo studente dimostra capacita' analitico-sintetica ed in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di complessita' media e, in taluni casi, anche elevata. 24-26 Buona conoscenza dei contenuti dell’insegnamento e buona proprieta' di linguaggio; lo studente e' in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di media complessita. 21-23 Discreta conoscenza dei contenuti dell’insegnamento, in taluni casi limitata agli argomenti principali; accettabile capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. 18-20 Minima conoscenza dei contenuti dell’insegnamento, spesso limitata agli argomenti principali; modesta capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. Insufficiente Non possiede una conoscenza accettabile dei contenuti principali dell’insegnamento; scarsissima o nulla capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni Frontali; Esercitazioni di bioinformatica o su altri argomenti che non richiedono la frequenza di laboratori biomedici (es Alberi genealogici).

MODULO
BIOLOGIA

Prof. RICCARDO ALESSANDRO - Sede IPPOCRATE, - Sede IPPOCRATE

TESTI CONSIGLIATI

"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2013

"BIOLOGIA MOLECOLARE della CELLULA" B. Alberts et al., Ed. Zanichelli, Quinta edizione 2011

LE SCIENZE (Ed. ital. Scientific American), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari

TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	50400-Discipline generali per la formazione del medico
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	90
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	60

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Identificare le strutture biologiche fondamentali, l'organizzazione ed il funzionamento di una cellula eucariotica;
Distinguere virus, cellule procariotiche ed eucariotiche;
Analizzare e comparare le manifestazioni di continuita' dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi.
Interpretare i meccanismi della espressione genica nei virus, nei procarioti e negli eucarioti;
Interpretare i meccanismi delle interazioni cellulari, della regolazione genica, del differenziamento cellulare e della “pianificazione” dello sviluppo.
Interpretare ed Utilizzare la metodologia scientifica e riconoscere varie tecnologie biomediche

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
4	Metodo sperimentale e osservazionale. 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.
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.
2	Meccanismi di Morte cellulare: necrosi ed apoptosi
4	Organizzazione del DNA nei cromosomi eucariotici, gerarchie strutturali del materiale cromatinico: Struttura geni.
7	RNA messaggero, ribosomiale e di trasferimento: strutture e funzioni.
3	Codice genetico e sue proprieta.
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'attivita' genica nei procarioti;
4	Regolazione dell'attivita' genica negli eucarioti; Principali meccanismi della regolazione della trascrizione nell’organismo differenziato ed in via di differenziamento; Ruolo degli RNA non codificanti
4	Sviluppo embrionale e Differenziamento cellulare, Totipotenza nucleare e Clonazione organismica; “Piani” di sviluppo e geni omeotici. Cellule staminali
3	Genoma eucariotico, I Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantita' di DNA, Sequenze ripetute; Famiglie geniche;

MODULO
GENETICA

Prof.ssa MARIA ANTONIETTA DI BELLA - Sede CHIRONE, - Sede CHIRONE

TESTI CONSIGLIATI

"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2013

"EREDITA':PRINCIPI E PROBLEMATICHE DELLA GENETICA UMANA" M.R. Cummings, Ed. EdiSES, Terza edizione 2014

LE SCIENZE (Ed. ital. Scientific American), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari

TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	50400-Discipline generali per la formazione del medico
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	60
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	40

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Analizzare e comparare le manifestazioni di continuita' e variabilita' dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi. Identificare le modalita' di trasmissione dei caratteri ereditari e valutare la probabilita' della loro comparsa nella progenie; Confrontare le modalita' di trasmissione dei caratteri ereditari. Comprendere i meccanismi della ereditarieta' anche nella specie umana; Individuare nell' uomo l'ereditarieta' di caratteri normali e mutati e distinguerne l'espressione durante lo sviluppo e la vita dell'individuo, nel rapporto tra genotipo ed ambiente; Selezionare gli approcci molecolari per lo studio delle patologie ereditarie Utilizzare i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica Interpretare i risultati di analisi citogenetiche e di indagini molecolari del genoma umano ai fini della consulenza genetica e delle applicazioni in medicina.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
2	Caratteristiche genetiche generali dei Virus e dei Procarioti, L'organizzazione del genoma dei procarioti;
9	Variabilita' 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.
4	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.
6	Genetica formale e Genetica umana, Genotipo e fenotipo. Diploidia e sessualita. Mendel ed i suoi esperimenti. Eredita' intermedia, Valutazione del concetto mendeliano di "dominanza" e "recessivita"; Il linkage, i caratteri associati;.
10	Esempi di caratteri ereditari nella specie umana: trasmissione e relazione genotipo-fenotipo. Comparazione tra caratteri mono- e poligenici; Fenotipi codominanti; Deficienze enzimatiche ereditarie ed Eterogeneita' genetica a piu' loci; Eterogeneita' allelica; Eredita citoplasmatica; Distinzione tra patologie genetiche ed ereditarie. Eredita' di caratteri quantitativi e polifattoriali; Allelia multipla; Epistasi. Variabilita' dell'espressione genica; Espressivita' e Penetranza, incidenza dei fattori ambientali; Cenni di genetica di popolazioni. Imprinting ed eredita' epigenetica
4	Basi genetiche del sesso. La determinazione del sesso nelle specie animali e nell'uomo; Eredita' associata al sesso: diaginica in Drosophila e nella specie umana; dosaggio genico e Lyonizzazione; Eredita' olandrica specie umana.
5	Cariotipo umano: Bandeggiatura dei cromosomi; Tecniche di ibridazione in situ (FISH); Terminologia internazionale per la rappresentazione del cariotipo. Rappresentazione grafica formale dei genotipi. Studio di alberi genealogici. Consultorio genetico e diagnosi prenatale: la probabilita' 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.

MODULO
GENETICA

Prof.ssa SIMONA FONTANA - Sede IPPOCRATE, - Sede IPPOCRATE

TESTI CONSIGLIATI

"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2013
"EREDITA':PRINCIPI E PROBLEMATICHE DELLA GENETICA UMANA" M.R. Cummings, Ed. EdiSES, Terza edizione 2014
LE SCIENZE (Ed. ital. Scientific American), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari

TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	50400-Discipline generali per la formazione del medico
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	60
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	40

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Analizzare e comparare le manifestazioni di continuita' e variabilita' dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi.
Identificare le modalita' di trasmissione dei caratteri e valutare la probabilita' della loro comparsa nella progenie;
Confrontare le modalita' di trasmissione dei caratteri.
Stabilire la probabilita' di fenotipizzazione di caratteri ereditari.
Comprendere i meccanismi della ereditarieta' anche nella specie umana;
Individuare nell'uomo l'ereditarieta' di caratteri normali e mutati e distinguerne l'espressione durante lo sviluppo e la vita dell'individuo, nel rapporto tra genotipo ed ambiente.
Selezionare gli approcci molecolari per lo studio delle patologie ereditarie ed Utilizzare i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica
Interpretare i risultati di analisi citogenetiche e di indagini molecolari del genoma umano ai fini della consulenza genetica e delle applicazioni in medicina

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
2	Caratteristiche generali dei virus e dei procarioti. L'organizzazione del genoma dei procarioti
9	Variabilita' 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.
5	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
6	Genetica formale e Genetica umana, Genotipo e fenotipo. Diploidia e sessualita. Mendel ed i suoi esperimenti. Eredita' intermedia, Valutazione del concetto mendeliano di "dominanza" e "recessivita"; Il linkage, i caratteri associati;.
8	Esempi di caratteri ereditari nella specie umana: trasmissione e relazione genotipo-fenotipo. Comparazione tra caratteri mono- e poligenici; Fenotipi codominanti; Deficienze enzimatiche ereditarie ed Eterogeneita' genetica a piu' loci; Eterogeneita' allelica; Eredita citoplasmatica; Distinzione tra patologie genetiche ed ereditarie. Eredita' di caratteri quantitativi e polifattoriali; Allelia multipla; Epistasi. Variabilita' dell'espressione genica; Espressivita' e Penetranza, incidenza dei fattori ambientali; cenni di Genetica di popolazioni. Imprinting ed eredita' epigenetica
5	Basi genetiche del sesso. La determinazione del sesso nelle specie animali e nell'uomo; Eredita' associata al sesso: diaginica in Drosophila e nella specie umana; dosaggio genico e Lyonizzazione; Eredita' olandrica specie umana.
5	Cariotipo umano: Bandeggiatura dei cromosomi; Tecniche di ibridazione in situ (FISH); Terminologia internazionale per la rappresentazione del cariotipo. Rappresentazione grafica formale dei genotipi. Studio di alberi genealogici. Consultorio genetico e diagnosi prenatale: la probabilita' 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.

MODULO
BIOLOGIA

Prof.ssa STEFANIA GRIMAUDO - Sede CHIRONE, - Sede CHIRONE

TESTI CONSIGLIATI	
"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2013 "BIOLOGIA MOLECOLARE della CELLULA" B. Alberts et al., Ed. Zanichelli, Quinta edizione 2011 LE SCIENZE (Ed. Ital. Scientific American), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari.	
TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	50400-Discipline generali per la formazione del medico
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	90
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	60

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Identificare le strutture biologiche fondamentali, l'organizzazione ed il funzionamento di una cellula eucariotica;
Distinguere virus, cellule procariotiche ed eucariotiche;
Analizzare e comparare le manifestazioni di continuita' dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi.
Interpretare i meccanismi della espressione genica nei virus, nei procarioti e negli eucarioti;
Interpretare i meccanismi delle interazioni cellulari, della regolazione genica, del differenziamento cellulare e della “pianificazione” dello sviluppo.
Interpretare ed Utilizzare la metodologia scientifica e riconoscere varie tecnologie biomediche

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
4	Metodo sperimentale e osservazionale. 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.
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 e Gametogenesi. Riproduzione sessuale.
2	Meccanismi di Morte cellulare: necrosi ed apoptosi
4	Organizzazione del DNA nei cromosomi eucariotici, gerarchie strutturali del materiale cromatinico: Struttura geni.
7	RNA messaggero, ribosomiale e di trasferimento: strutture e funzioni.
3	Codice genetico e sue proprieta.
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'attivita' genica nei procarioti.
4	Regolazione dell'attivita' genica negli eucarioti. Principali meccanismi della regolazione della trascrizione nell’organismo differenziato ed in via di differenziamento. Ruolo degli RNA non codificanti.
4	Sviluppo embrionale e differenziamento cellulare. Totipotenza nucleare e Clonazione organismica; “Piani” di sviluppo e geni omeotici. Cellule staminali.
3	Genoma eucariotico; i Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantita' di DNA, sequenze ripetute, famiglie geniche.