



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2018/2019		
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2019/2020		
CORSO DILAUREA	BIOTECNOLOGIE		
INSEGNAMENTO	GENETICA C.I.		
CODICE INSEGNAMENTO	03577		
MODULI	Si		
NUMERO DI MODULI	2		
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	BIO/13, BIO/18		
DOCENTE RESPONSABILE	ALESSANDRO RICCARDO	Professore Ordinario	Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	CORONA DAVIDE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	ALESSANDRO RICCARDO	Professore Ordinario	Univ. di PALERMO
CFU	12		
PROPEDEUTICITA'			
MUTUAZIONI			
ANNO DI CORSO	2		
PERIODO DELLE LEZIONI	2° semestre		
MODALITA' DI FREQUENZA	Facoltativa		
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 CORONA DAVIDE Lunedì 09:00 12:00 Dipartimento STEBICEFViale delle Scienze - Edificio 16 Martedì 09:00 12:00 Sede del Consorzio Universitario, corso Vittorio Emanuele, 92, 93100 Caltanissetta		

DOCENTE: Prof. RICCARDO ALESSANDRO

PREREQUISITI	Elementi di base di Biologia Cellulare, Biochimica e Biologia Molecolare
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	Conoscenza e capacita' 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. Comprensione dei 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. Capacita' di applicare conoscenza e comprensione: 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. Autonomia di giudizio: Acquisizione di consapevole autonomia di giudizio nella valutazione e interpretazione dei dati e rielaborazione della letteratura scientifica specializzata. Abilita' comunicative: Acquisizione di adeguate competenze e strumenti per la comunicazione con riferimento alla capacita' di presentare dati sperimentali e bibliografici e alla trasmissione e divulgazione della informazione su temi di genetica molecolare d'attualita. Capacita' d'apprendimento: Acquisizione di adeguate capacita' 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.
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	Test in itinere, prova scritta e prova orale finale Le prove che concorrono alla valutazione dello studente sono: due prove scritte semi-strutturate (una da svolgersi a meta' corso "prova in itinere" e una alla fine del corso) e una presentazione orale in power point da effettuare in aula alla fine del corso su un argomento concordato con il docente. Le prove scritte, ciascuna di 90 minuti, consistono di trenta domande a risposta multipla e cinque a risposta aperta. Il superamento di ciascuna delle due prove a quiz si ottiene con un minimo di 18 risposte esatte. Il voto finale in trentesimi sara' dato dall'insieme delle valutazioni ottenute nelle due prove scritte e nella presentazione orale. Lo studente che rinuncia a sostenere o non supera almeno una delle due prove scritte dovra' sostenere un esame orale sull'intero programma e dovra, comunque, fare la presentazione orale. Le verifiche descritte sopra mirano a valutare se lo studente abbia acquisito conoscenza e comprensione degli argomenti, abbia acquisito competenza interpretativa e autonomia di giudizio e sia in possesso di un'adeguata capacita' analitica ed espositiva. L'esame e' superato con la votazione di 18, che corrisponde al possesso delle minime conoscenze dei contenuti dell'insegnamento limitate agli argomenti principali. Votazioni progressivamente superiori verranno assegnate sulla base della preparazione e abilita' mostrate dallo studente nello svolgimento delle suddette prove.
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni frontali, esercitazioni in aula, esercitazioni in laboratorio

**MODULO
GENETICA GENERALE E MOLECOLARE**

Prof. DAVIDE CORONA

TESTI CONSIGLIATI

Snustad e Simmons – Principi di Genetica, Ed. Edises
Strakan e Reed – Genetica Molecolare Umana – Ed. UTET
Peter J. Russel - iGENETICS A Molecular Approach - Ed Pearson

TIPO DI ATTIVITA'	B
AMBITO	50078-Discipline biotecnologiche comuni
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	98
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	52

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Il modulo di genetica Generale e Molecolare mira a fornire allo studente informazioni di base sull'ereditarieta' e sui meccanismi molecolari responsabili della trasmissione dell'informazione genetica in organismi procarioti ed eucarioti.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
12	Principi della trasmissione genetica. Segregazione degli alleli ed assortimento indipendente. Alleli multipli, dominanza. Rapporti mendeliani atipici e variabilita' dell'espressione genica. Eredita' 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	Genetica dei batteri: 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	Il flusso dell'informazione genetica e organizzazione del genoma: Complementazione, Cistrone 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. Eredita' extranucleare: struttura ed espressione dei DNA mitocondriale e cloroplastico.
6	La regolazione dell'espressione genica: 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.
6	Origine della variabilita' genetica: 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.
ORE	Laboratori
12	Manipolazione della Drosophila, sexing, virgining, incrocio monoibrido, eredita' di geni legati a cromosomi sessuali

MODULO GENETICA MOLECOLARE APPLICATA

Prof. RICCARDO ALESSANDRO

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.

TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	50077-Discipline biologiche
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	98
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	52

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

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 conoscere le diverse tipologie di test molecolari con le quali identificare le mutazioni a carico del genoma;
- 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 alla sviluppo e progressione del cancro.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
14	Strategie e tecniche per l'identificazione e l'analisi delle mutazioni: 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 etero duplex: 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
10	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
8	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
ORE	Laboratori
24	RealTime PCR, Sonde TaqMan, Analisi delle variazioni di sequenza mediante RealTime PCR. Tecnologia per la Genotipizzazione. Uso dei differenti marcatori per la genotipizzazione.