

<b>FACOLTÀ</b>	MEDICINA E CHIRURGIA
<b>ANNO ACCADEMICO</b>	2012-2013
<b>CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)</b>	LM-41 Medicina e Chirurgia "Hypatia" Sede formativa di Caltanissetta
<b>CORSO INTEGRATO</b>	BIOLOGIA E GENETICA
<b>TIPO DI ATTIVITÀ</b>	Base
<b>AMBITO DISCIPLINARE</b>	Discipline generali per la formazione del medico
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	01617
<b>ARTICOLAZIONE IN MODULI</b>	SI
<b>NUMERO MODULI</b>	2
<b>SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI</b>	BIO/13
<b>DOCENTE RESPONSABILE (MODULO 1)</b>	VALENTINO ROMANO Professore Associato Università degli studi di Palermo
<b>DOCENTE COINVOLTO (MODULO 2)</b>	Ricercatrice Università degli studi di Palermo
<b>CFU</b>	9
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	135
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE</b>	90 (50 + 40)
<b>PROPEDEUTICITÀ</b>	Nessuna
<b>ANNO DI CORSO</b>	I
<b>SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI</b>	Palazzo Moncada, Caltanissetta Aula I anno
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali
<b>MODALITÀ DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria
<b>METODI DI VALUTAZIONE</b>	Prova Orale, Prova Scritta, Test a risposte multiple
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	Secondo semestre
<b>CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE</b>	Marzo – Aprile - Maggio - Giugno 2012
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<p><b>Romano Valentino</b> Dipartimento di Fisica, Edificio 18, V.le delle Scienze, Palermo Tutti i martedì dalle 15,00 alle 17,00 Palazzo Moncada, Caltanissetta, previo appuntamento concordato con il docente. e-mail: <a href="mailto:valentino.romano@unipa.it">valentino.romano@unipa.it</a></p> <p><b>Corrado Chiara</b> Dipartimento DiBiMEF Via Divisi 83, Palermo Tutti i mercoledì' dalle 15,00 alle 17,00 Palazzo Moncada, Caltanissetta, previo appuntamento concordato con il docente. email: <a href="mailto:chiara.corrado@unipa.it">chiara.corrado@unipa.it</a></p>

## **RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI**

Si riferiscono all'insegnamento/corso integrato e non ai singoli moduli che lo compongono. Vanno espressi utilizzando i descrittori di Dublino

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

Lo studente al termine del Corso integrato di Biologia e Genetica acquisirà conoscenze teoriche di base essenziali nella prospettiva della loro successiva applicazione professionale di medico generico e in particolare: la struttura delle macromolecole biologiche presenti nell'organismo umano e le funzioni da esse svolte sia in condizioni fisiologiche che patologiche; negli organismi multicellulari, meccanismi dell'espressione e della regolazione genica coinvolti nel differenziamento cellulare e nella "pianificazione" dello sviluppo, le modalità delle interazioni cellulari e i loro effetti sulle funzioni della cellula; le modalità di trasmissione di caratteri normali e patologici nella specie umana, la loro espressione durante lo sviluppo e la vita post-natale ed il rapporto tra genotipo, fenotipo ed ambiente negli individui e nelle popolazioni umane.

Lo studente sarà inoltre in grado di discernere i diversi livelli di organizzazione biologica strutturale e funzionale di virus, cellule procariote ed eucarioti.

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

Lo studente sarà in grado di applicare le conoscenze acquisite per affrontare e risolvere responsabilmente i problemi sanitari prioritari dal punto di vista preventivo, diagnostico, prognostico, terapeutico. Attraverso l'illustrazione dei vari casi trattati nel corso, lo studente imparerà ad utilizzare le conoscenze sul ruolo svolto dai fattori di rischio biologico e genetico nella determinazione dello stato di salute o malattia negli individui di un nucleo familiare o di una popolazione nel contesto di una molteplicità di fattori "extra-biologici" quali lo stile di vita, i fattori socio-economici, psicologici e culturali.

### **Autonomia di giudizio**

Lo studente prenderà consapevolezza dell'importanza svolta dal metodo scientifico nella ricerca biomedica attraverso l'esame delle principali teorie che hanno informato il pensiero biologico moderno e mostrerà un approccio critico ed un atteggiamento orientato alla ricerca, nello svolgimento delle attività professionali e dei problemi di tipo etico posti dalle applicazioni della ricerca biomedica. Sarà consapevole del ruolo che hanno la complessità, l'incertezza e la probabilità nello studio di fenomeni biologici e sarà in grado di formulare delle ipotesi, raccogliere e valutare in maniera critica i dati molecolari, genetici e di biologia cellulare nella soluzione di particolari problemi. In particolare, lo studente imparerà a riconoscere quali sono le principali componenti che in una cellula garantiscono l'omeostasi cellulare e dell'intero organismo. Sarà, inoltre, in grado di valutare quali tra queste componenti sono più indicative di un decorso patologico piuttosto che fisiologico.

### **Abilità comunicative**

Lo studente acquisirà la capacità di comunicare ed esprimere problematiche inerenti agli argomenti trattati nel corso. Attraverso sessioni di didattica interattiva quali ad esempio le prove in itinere lo studente acquisirà la capacità di discutere delle tematiche biologiche, biochimiche e fisiologiche e problematiche relative.

### **Capacità d'apprendimento**

Lo studente sarà in grado di raccogliere, selezionare, organizzare ed interpretare correttamente e autonomamente le informazioni basilari di Biologia e Genetica attraverso la consultazione di libri di testo, articoli su riviste scientifiche divulgative (es. Le Scienze), anche in lingua inglese,

integrandole con gli argomenti trattati nel corso. Lo studente sarà, inoltre, avviato ad utilizzare alcune tecnologie associate all'informazione e in particolare internet per la consultazione di siti web didattici in lingua italiana e inglese che trattano degli argomenti del programma del corso di Biologia e Genetica acquisendo altresì la capacità critica di selezionare tra le numerose informazioni disponibili in rete quelle più attendibili.

#### OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

MODULO 2	DENOMINAZIONE DEL MODULO
	<b>Biologia</b>
<b>ORE FRONTALI</b>	<b>ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA</b>
<b>10</b>	<b>(I parte: 10 ore)</b> Introduzione sui legami chimici nelle macromolecole biologiche. Carboidrati, aldosi e chetosi, strutture piranosiche e furano siche degli zuccheri più comuni (ribosio e desossiribosio, alfa e beta glucosio), disaccardi e legame glicosidico, polisaccaridi (amido glicogeno e cellulosa, differenze strutturali e funzionali). Gli acidi grassi, trigliceridi, fosfolipidi, sfingolipidi, steroidi e colesterolo. Gli aminoacidi, classificazione degli aa e gruppi R, legame peptidico e proteine, struttura primaria, secondaria terziaria e quaternaria
<b>10</b>	proteine, tecniche di indagine proteica. Esperimenti sulla storia del DNA nucleotidi ed acidi nucleici, struttura e funzione del DNA, legame fosfodiesterico.
<b>10</b>	<b>(II parte: 10 ore)</b> Organizzazione del DNA nei cromosomi eucariotici, gerarchie strutturali del materiale cromatinico: Istoni e Nucleosomi; Eucromatina ed Eterocromatina. Il materiale genetico, identificazione sperimentale e valore genetico degli acidi nucleici. Struttura geni (geni I, II e III classe). RNA messaggero, ribosomiale e di trasferimento: strutture e funzioni. Altri tipi di RNA. Maturazione degli RNA. Codice genetico e sue proprietà. Trascrizione nei procarioti e negli eucarioti e meccanismi di regolazione; Organizzatore nucleolare e biogenesi dei ribosomi. Traduzione nei procarioti e negli eucarioti.
<b>10</b>	<b>(III parte: 10 ore)</b> Cellula procariotica e cellula eucariotica, organizzazione morfofunzionale, sue componenti e principali tecniche di studio. Citomembrane, organizzazione ed esempi funzionali: trasporto, adesione e trasduzione del segnale. Basi molecolari dell'informazione ereditaria; Replicazione del DNA; Genoma e riproduzione dei procarioti ed eucarioti.
<b>Totale: 40</b>	<b>(IV parte: 10 ore)</b> Regolazione dell'espressione genica in procarioti ed eucarioti. Ciclo cellulare, cicline, CDK e checkpoints del ciclo cellulare; Mitosi e sua regolazione. Apoptosi –
	<b>ESERCITAZIONI</b>
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	1. Biologia e Genetica - De Leo, Ginelli, Fasano – EdiSES, Anno Edizione 2009; 2. Molecular Cell Biology (seventh edition), Lodish, Berk, Kaiser e altri - Freeman & Co. Anno di Edizione: 2008

#### OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

MODULO 1	DENOMINAZIONE DEL MODULO
----------	--------------------------

Genetica	
<b>ORE FRONTALI</b>	<b>ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA</b>
<b>10</b>	<b>(I parte: 10 ore)</b> Meiosi e Gametogenesi. Descrizione delle tappe principali dello sviluppo embrionale dei vertebrati ( <i>Xenopus</i> ) – Derivazione ontogenetica di tessuti e organi dai rispettivi foglietti embrionali primari - Totipotenza nucleare - Esperimenti di Briggs e King, esperimento di Gurdon - La scoperta del fenomeno dell'induzione embrionale (L'esperimento di Spemann e Mangold)
<b>10</b>	<b>(II parte: 10 ore)</b> Leggi di Mendel - Verifica statistica dei risultati di Mendel – Interpretazione dei risultati di Mendel sulla base del meccanismo della meiosi - Loci associati – Esperimenti di Morgan e Bridges nella <i>Drosophila</i> e la scoperta del linkage – Uso del diagramma di Punnett - Il test del back-cross (per un carattere e per due caratteri) - Back cross per due caratteri e stima della frequenza di ricombinazione tra i 2 loci corrispondenti – Loci del genoma soggetti e non soggetti a ricombinazione omologa – Concetti di: allele, genotipo, aplotipo, fenotipo, dominanza, recessività, semidominanza, codominanza – Allelia multipla – Genetica dei gruppi sanguigni del sistema AB0 – Determinazione del sesso nella specie umana e ruolo dei cromosomi sessuali, caratteri legati al sesso
<b>10</b>	<b>(III parte: 10 ore)</b> Modalità di trasmissione dei caratteri ereditari nella specie umana (autosomica, X-linked, mitocondriale, Y-linked, multifattoriale) – L'albero genealogico (significato dei simboli usati, trasmissione verticale e t. orizzontale per caratteri monogenici, calcolo del rischio per genotipi e fenotipi in vari tipi di incroci – Caratteri multifattoriali: calcolo del lambda-s, tasso di concordanza tra gemelli, modello genetico additivo e distribuzione a campana delle frequenze del carattere nella popolazione
<b>10</b>	<b>(IV parte: 10 ore)</b> Aberrazioni cromosomiche di tipo strutturale o numerico nella specie umana e patologie associate – Traslocazioni bilanciate e non bilanciate – Altre anomalie strutturali dei cromosomi - Aneuploidie di cromosomi autosomici e sessuali – La non disgiunzione dei cromosomi omologhi alla meiosi – Formule cariotipiche – Tecniche convenzionali per l'analisi del cariotipo - La tecnica della Fluorescent In Situ hybridization (F.I.S.H.) – Mutazioni genomiche (le Copy Number Variants) – Tasso di mutazione – Loss of heterozygosity - Hot spot e cold spot mutazionali - Mutazioni puntiformi, indels – Transizioni e transversioni – Mutazioni dinamiche -- Short tandem repeats (STR) e Variable Number of Tandem Repeats (VNTR) – Meccanismi di insorgenza delle mutazioni (slippage, doppietti CpG/deaminizzazione ossidativa, crossing-over ineguale) – La tecnica della Polymerase Chain Reaction (PCR) – Enzimi di restrizione – Definizione di Restriction Fragment Length Polymorphisms (RFLPs) e loro uso nella ricerca di mutazioni - “Diagnosi” molecolare della mutazione beta S nell'anemia falciforme — La tecnica di Sanger per il sequenziamento del DNA – Effetti sull'espressione genica di mutazioni che alterano specifiche regioni del gene (promotore, sequenza codificante, siti di splicing etc. )
<b>10</b>	<b>(V parte: 10 ore)</b> Definizione formale dei concetti di penetranza ed espressività e relativi meccanismi molecolari: eterogeneità genetica (allelica e multi locus), mosaicismo funzionale e compensazione di dose per caratteri X-linked negli individui di sesso femminile, l'imprinting genomico, etc. - Casi particolari della relazione genotipo – fenotipo nella specie umana e relative patologie: anemia falciforme, talassemie, la fenilchetonuria, il retinoblastoma,

<b>Totale: 50</b>	le sindromi di Praeder Willi e Angelman, la sindrome del cromosoma X fragile, il deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (favismo) - Genetica delle popolazioni (frequenze geniche ( alleliche), genotipiche e fenotipiche, legge di Hardy Weinberg (LHW), fattori evolutivi e deviazione dall'equilibrio di HW.
<b>ESERCITAZIONI</b>	
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Eredità principi e problematiche della genetica umana (seconda edizione) - Cummings – Edises Anno di edizione: 2008</li> <li>2. Biologia e Genetica - De Leo, Ginelli, Fasano – EdiSES, Anno di Edizione 2009</li> </ol>