

<b>FACOLTÀ</b>	MEDICINA E CHIRURGIA
<b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA FORMATIVA</b>	2014/2015
<b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>	2014/2015
<b>CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)</b>	Medicina e Chirurgia Canale Ippocrate- Sede Formativa Palermo
<b>INSEGNAMENTO/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>	BIO13
<b>DOCENTE RESPONSABILE MODULO DI BIOLOGIA</b>	<b>Riccardo Alessandro</b> Professore Ordinario Università di Palermo
<b>DOCENTE COINVOLTO MODULO DI GENETICA</b>	<b>Simona Fontana</b> Ricercatore Università di Palermo
<b>CFU</b>	10
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	15 x CFU (150)
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE</b>	100
<b>PROPEDEUTICITÀ</b>	Nessuna
<b>ANNO DI CORSO</b>	I
<b>SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI</b>	Come da calendario
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali, seminari
<b>MODALITÀ DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria
<b>METODI DI VALUTAZIONE</b>	Uno dei due seguenti itinerari di valutazione a scelta dello studente a) Prove in itinere e prova orale certificativa; b) N° 1 Prova scritta (livello soglia) e Prova orale certificativa;
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	Secondo semestre
<b>CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE</b>	Come da calendario
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<b>Prof. R. Alessandro:</b> Tutti i giorni, per appuntamento, Dipt. Biopat. e Met. Biomed., Via Divisi 83; riccardo.alessandro@unipa.it <b>Prof. Simona Fontana:</b> Tutti i giorni, per appuntamento, Dipt. Biopat. e Met. Biomed., Via Divisi 83. simona.fontana@unipa.it

## **RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI**

### **Conoscenza e capacità 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 modalità con cui i caratteri ereditari vengono trasmessi alle generazioni;
- conoscere e comprendere le basi genetiche di alcune patologie umane di rilievo o di quelle più comuni o di elevata incidenza nel territorio.

### **Verifica dell'apprendimento**

- N.1 prova in itinere tramite quesiti a risposta aperta breve
- Colloquio conclusivo

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

Capacità 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.

### **Verifica dell'apprendimento**

- N.1 prova in itinere tramite quesiti a risposta aperta breve
- Colloquio conclusivo

### **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.

### **Verifica dell'apprendimento**

- Colloquio conclusivo

### **Abilità comunicative**

Capacità di comunicare ed illustrare, in maniera semplice, anche ad un pubblico non esperto, i processi della biologia e della genetica.

### **Verifica della abilità acquisita**

- Colloquio conclusivo

### **Capacità di apprendimento**

Capacità di utilizzare correttamente la bibliografia scientifica specifica del settore per un continuo aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico.

Capacità 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.

### **Verifica dell'apprendimento**

- Colloquio conclusivo

## **ANNOTAZIONI SPECIFICHE**

Considerata la peculiarità dei “corsi integrati” e la sostanziale, profonda interconnessione dei contenuti culturali dei due moduli in cui si articola il Corso Integrato di Biologia e Genetica, tanto che molti contenuti potrebbero essere attribuiti indifferentemente all'uno o all'altro dei moduli, risulta didatticamente efficiente ed ottimale, per il raggiungimento degli obiettivi e per un migliore profitto degli studenti, che i docenti integrino effettivamente le loro attività di insegnamento. A tale scopo i docenti, a prescindere dalla titolarità dei moduli, fermo restando il carico orario loro assegnato, si potranno anche alternare durante l'iter formativo, in funzione della sequenza dei contenuti e delle specifiche competenze dei medesimi docenti.

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL CORSO INTEGRATO**

- Interpretare l'organizzazione biologica che sta alla base degli organismi viventi;
- Comparare i processi biologici fondamentali degli organismi viventi;
- Analizzare i processi che regolano la espressione dei geni.
- Distinguere e Comparare i processi e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari.

MODULO	BIOLOGIA
<b>ORE FRONTALI</b>  <b>60</b>	<b>ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI –</b>  <b>OBIETTIVI SPECIFICI</b>  <b>Identificare</b> le strutture biologiche fondamentali, l'organizzazione ed il funzionamento di una cellula eucariotica; <b>Distinguere</b> virus, cellule procariotiche ed eucariotiche; <b>Analizzare e comparare</b> le manifestazioni di continuità dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi. <b>Interpretare</b> i meccanismi della espressione genica nei virus, nei procarioti e negli eucarioti; <b>Interpretare</b> i meccanismi delle interazioni cellulari, della regolazione genica, del differenziamento cellulare e della “pianificazione” dello sviluppo. <b>Interpretare ed Utilizzare</b> la metodologia scientifica e <b>riconoscere</b> varie tecnologie biomediche
	<b>PROGRAMMA</b>
<b>4</b>	<b>Metodo sperimentale e osservazionale.</b> <b>Teoria cellulare;</b> Principi di classificazione degli organismi viventi; Cenni sull'Evoluzione; Cellula procariotica e cellula eucariotica, Principali macromolecole biologiche; Acqua, interazioni con le macromolecole biologiche.
<b>2</b>	<b>Citomembrane,</b> organizzazione ed esempi funzionali.
<b>6</b>	<b>Il materiale genetico,</b> identificazione sperimentale e valore genetico degli acidi nucleici. Composizione e struttura degli acidi nucleici; Replicazione del DNA.
<b>1</b>	<b>Genoma</b> dei virus, dei procarioti ed eucarioti. Cenni sulla Riproduzione degli organismi viventi.
<b>5</b>	<b>Ciclo cellulare, Mitosi. Meiosi</b> Gametogenesi. Riproduzione sessuale.
<b>4</b>	<b>Organizzazione del DNA nei cromosomi eucariotici,</b> gerarchie strutturali del materiale cromatinico: Struttura geni.
<b>7</b>	<b>RNA</b> messaggero, ribosomiale e di trasferimento: strutture e funzioni.
<b>4</b>	<b>Codice genetico</b> e sue proprietà.

6	“ <b>Trascrizione</b> ” nei procarioti e negli eucarioti; Organizzatore nucleolare e biogenesi dei ribosomi; Splicing differenziale dell'RNA.
5	“ <b>Traduzione</b> ” nei procarioti e negli eucarioti.
4	<b>Regolazione dell'attività genica</b> nei procarioti;
4	<b>Regolazione dell'attività genica</b> negli eucarioti; Principali meccanismi della regolazione della trascrizione nell'organismo differenziato ed in via di differenziamento;
4	<b>Sviluppo embrionale e Differenziamento cellulare</b> , Totipotenza nucleare e Clonazione organismica; “Piani” di sviluppo e geni omeotici. Significato e meccanismi generali dell'apoptosi.
4	<b>Genoma eucariotico</b> , I Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantità di DNA, Sequenze ripetute; Famiglie geniche;
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	<p>"<b>BIOLOGIA E GENETICA</b>" <i>G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano</i>, Ed. EdiSES, 2013</p> <p>"<b>BIOLOGIA MOLECOLARE della CELLULA</b>" <i>B. Alberts et al.</i>, Ed. Zanichelli, Quinta edizione 2011</p> <p><b>LE SCIENZE</b> (Ed. ital. <i>Scientific American</i>), <b>NATURE</b>, <b>SCIENCE</b>, <b>BIOLOGICAL REVIEWS</b>, Articoli vari</p>

MODULO	GENETICA
<b>ORE FRONTALI</b>	<b>ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI</b>
<b>40</b>	<p><b>OBIETTIVI SPECIFICI</b></p> <p><b>Analizzare</b> e <b>comparare</b> le manifestazioni di continuità e variabilità dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi.</p> <p><b>Identificare</b> le modalità di trasmissione dei caratteri e <b>valutare</b> la probabilità della loro comparsa nella progenie;</p> <p><b>Confrontare</b> le modalità di trasmissione dei caratteri.</p> <p><b>Stabilire</b> la probabilità di fenotipizzazione di caratteri ereditari.</p> <p><b>Comprendere</b> i meccanismi della ereditarietà anche nella specie umana;</p> <p><b>Individuare</b> nell'uomo l'ereditarietà di caratteri normali e mutati e <b>distinguerne</b> l'espressione durante lo sviluppo e la vita dell'individuo, nel rapporto tra genotipo ed ambiente.</p> <p><b>Selezionare</b> gli approcci molecolari per lo studio delle patologie ereditarie ed</p> <p><b>Utilizzare</b> i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica</p> <p><b>Interpretare</b> i risultati di analisi citogenetiche e di indagini molecolari del genoma umano ai fini della consulenza genetica e delle applicazioni in medicina</p>

<b>PROGRAMMA</b>	
<b>2</b>	<b>Genetica dei Virus e dei Procarioti</b> , Virus a DNA ed a RNA; Virus litici e virus temperati; Virus oncògeni ad RNA. L'organizzazione del genoma dei procarioti; Plasmidi ed Episomi.
<b>9</b>	<b>Variabilità e Mutazione</b> , 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.
<b>5</b>	<b>Metodi di analisi del gene</b> , 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.
<b>6</b>	<b>Genetica formale e Genetica umana</b> , Genotipo e fenotipo. Diploidia e sessualità. Mendel ed i suoi esperimenti. Eredità intermedia, Valutazione del concetto mendeliano di "dominanza" e "recessività"; Il linkage, i caratteri associati;.
<b>8</b>	<b>Esempi di caratteri ereditari nella specie umana: trasmissione e relazione genotipo-fenotipo</b> . Comparazione tra caratteri mono- e poligenici; Fenotipi codominanti; Deficienze enzimatiche ereditarie ed Eterogeneità genetica a più loci; Eterogeneità allelica; Eredità citoplasmatica; Distinzione tra patologie genetiche ed ereditarie. Eredità di caratteri quantitativi e polifattoriali; Allelia multipla; Epistasi. Variabilità dell'espressione genica; Espressività e Penetranza, incidenza dei fattori ambientali; Genetica di popolazioni.
<b>5</b>	<b>Basi genetiche del sesso</b> . La determinazione del sesso nelle specie animali e nell'uomo; Eredità associata al sesso: diagenica in <i>Drosophila</i> e nella specie umana; dosaggio genico e Lyonizzazione; Eredità olandrica specie umana.
<b>5</b>	<b>Cariotipo umano</b> : Bandeggiatura dei cromosomi; Tecniche di ibridazione <i>in situ</i> (FISH); Terminologia internazionale per la rappresentazione del cariotipo. Rappresentazione grafica formale dei genotipi. Studio di alberi genealogici. Consultorio genetico e diagnosi prenatale: la probabilità 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.
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	<p><b>"BIOLOGIA E GENETICA"</b> G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2013</p> <p><b>"EREDITA':PRINCIPI E PROBLEMATICHE DELLA GENETICA UMANA"</b> M.R. Cummings, Ed. EdiSES, Terza edizione 2014</p> <p><b>LE SCIENZE</b> (Ed. ital. <i>Scientific American</i>), <b>NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS</b>, Articoli vari</p>