

FACOLTÀ	MEDICINA E CHIRURGIA
ANNO ACCADEMICO	2014/2015
CORSO DI LAUREA MAGISTRALE	Odontoiatria e Protesi Dentaria
CORSO INTEGRATO	Biologia e Genetica
TIPO DI ATTIVITÀ	A/1 (Base)
AMBITO DISCIPLINARE	Discipline generali per la formazione dell'odontoiatra
CODICE INSEGNAMENTO	01617
ARTICOLAZIONE IN MODULI	SI
NUMERO MODULI	2
SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI	BIO/13
DOCENTE RESPONSABILE (MODULO 1 - Biologia Generale e Applicata)	Mario G. Mirisola Ricercatore confermato Università di Palermo
DOCENTE COINVOLTO (MODULO 2 - Genetica Generale e Applicata)	Mario G. Mirisola Ricercatore confermato Università di Palermo
CFU	9
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	185
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	90
PROPEDEUTICITÀ	Secondo regolamento
ANNO DI CORSO	PRIMO
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	Indicata su sito web del Corso di Laurea
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Attività didattica frontale: lezioni, esercitazioni, seminari ed attività didattiche assistite
MODALITÀ DI FREQUENZA	Obbligatoria
METODI DI VALUTAZIONE	Prove verifica <i>in itinere</i> tramite quiz a risposta multipla e/o aperta. Prova Orale
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi
PERIODO DELLE LEZIONI	Secondo semestre
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	Redatto annualmente nel mese di settembre.
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	Mario G. Mirisola – Venerdì 12.00-14.00 (mario.mirisola@unipa.it)

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione

Al termine del Corso lo Studente deve avere acquisito le conoscenze più attuali nell'ambito della Biologia e della Genetica; deve avere compreso i meccanismi che stanno alla base del metabolismo, della proliferazione cellulare, della trasmissione dei caratteri ereditari e dell'insorgenza di nuove mutazioni.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Sapere applicare le conoscenze dei processi biologici e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari sia a casi normali che patologici. Capacità di applicare le nozioni apprese dalla disciplina del Corso Integrato negli interventi specifici della professione. Capacità di effettuare una

consulenza genetica per le patologie genetiche inerenti la professione odontoiatrica.

Autonomia di giudizio

Essere in grado di valutare in maniera autonoma i processi metabolici cellulari sia fisiologici che patologici. Di questi ultimi deve essere in grado di capire le cause e le modalità della loro trasmissione.

Abilità comunicative

Avere acquisito la capacità di spiegare, in maniera semplice e chiara, a persone non esperte, i principali processi che stanno alla base dei fenomeni biologici e di interagire con i pazienti. Capacità di spiegare ai pazienti le modalità di trasmissione di caratteri genetici inerenti la professione odontoiatrica.

Capacità di apprendimento

Essere in grado di aggiornarsi continuamente tramite la consultazione dei testi più recenti e delle pubblicazioni scientifiche proprie dei settori disciplinari della Biologia e della Genetica, a questo scopo è di particolare utilità l'aver appreso l'uso delle banche bioinformatiche che possono aiutare nel continuo aggiornamento. Deve avere acquisito le conoscenze per potere seguire Corsi di perfezionamento, Seminari specialistici e Masters.

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO: “Biologia Generale e Applicata”

Alla fine del Corso lo Studente deve avere compreso le relazioni tra struttura e funzione delle principali molecole biologiche. Deve conoscere i principali processi del metabolismo cellulare e le principali metodologie applicabili allo studio dei fenomeni biologici. Deve possedere le conoscenze di base sulla riproduzione e sullo sviluppo degli organismi viventi

MODULO 1	DENOMINAZIONE DEL MODULO: “Biologia Generale e Applicata
	ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI
ORE FRONTALI 60	OBIETTIVI SPECIFICI Gli studenti devono apprendere i principali meccanismi della biologia e del metabolismo cellulare. La conoscenza dei meccanismi alla base della senescenza e della proliferazione cellulare sono parte fondamentale degli obiettivi da raggiungere.
	PROGRAMMA
2 ore	Presentazione obiettivi del corso Il metabolismo cellulare. La cellula: organizzazione strutturale e funzionale. Macromolecole cellulari.
4 ore	Le proteine: gli aminoacidi. Le strutture delle proteine: struttura I. Struttura II: l' α -elica e struttura β . Struttura III: Gli enzimi ed il loro sito attivo. Struttura IV. Correlazione struttura funzione. Meccanismi di degradazione delle proteine.
4 ore	L'acido desossiribonucleico (DNA). Struttura del DNA e modelli di replicazione in procarioti ed eucarioti, Meselson e Stahl. Struttura dei cromosomi e del genoma. Trascrittasi inversa e telomeri
4 ore	L'acido ribonucleico (RNA) I ribonucleotidi. L'RNA ribosomiale (r-RNA), l'RNA di trasferimento (t-RNA) e l'RNA messaggero (m-RNA). L'RNA-polimerasi dei procarioti e degli eucarioti. Il codice genetico. La decifrazione e le proprietà del codice genetico.
4 ore	La traduzione nei procarioti. Fattori di inizio, di allungamento e di arresto della traduzione. Antibiotici in grado di interferire con la sintesi proteica batterica. La traduzione negli eucarioti. La biosintesi di proteine intracellulari e

	di secrezione. Il peptide segnale. Modificazioni posttraduzionali delle proteine. Traffico intracellulare di macromolecole
4 ora	Plasmidi ed episomi: naturali e di laboratorio
4 ore	La regolazione dell'attività genica nei procarioti. Sistemi inducibili e reprimibili. La regolazione dell'attività genica negli eucarioti. Regolazione della condensazione della cromatina, Enhancer, silencer, isolatori cromatinici, fattori di trascrizione. Fattori di rimodellamento della cromatina
4 ore	Ciclo cellulare: descrizione, fattori in grado di regolare il ciclo cellulare, complessi CDK, cicline. Oncogeni e oncosoppressori.
4 ore	La meiosi e la mitosi. Il significato e le conseguenze genetiche. La ploidia e la ricombinazione genica nei gameti. Interferenza. L'Ovogenesi e la spermatogenesi.
4 ore	Trasduzione del segnale: meccanismi di trasduzione del segnale: GPCR e recettori tirosina kinasi. Ruolo delle GTP binding protein nella trasduzione del segnale. Pathway dell'IGF1 e di TOR1 e relazione geni/nutrienti.
6 ore	Sviluppo embrionale e differenziamento cellulare. Fondamenti dello sviluppo embrionale. Modelli di sviluppo (Drosophila, anfibi e mammiferi). Meccanismi e strategie del differenziamento cellulare. I geni omeotici e lo sviluppo embrionale. Il materiale genetico nello sviluppo embrionale. La totipotenza dei nuclei. Il trapianto dei nuclei e la clonazione. Le cellule staminali, ipsc e le possibili applicazioni terapeutiche.
16 ore	Attività seminariali, esercitazioni e attività didattiche assistite
TESTI CONSIGLIATI	“Biologia e Genetica“ EdiSes, 2007, Napoli; Molecular cell Biology Lodish, Darnell et al. Ed Freeman

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO: GENETICA GENERALE ED APPLICATA

Alla fine del corso lo Studente deve avere compreso le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari nella specie umana sia monogenici che poligenici, deve essere in grado di valutare il rischio genetico di un individuo o di una coppia in base alle informazioni disponibili per una specifica malattia genetica.

MODULO 2	DENOMINAZIONE DEL MODULO : GENETICA GENERALE ED APPLICATA
ORE FRONTALI 30	ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI OBIETTIVI SPECIFICI Alla fine del corso gli studenti devono avere raggiunto autonomia nel comprendere le diverse modalità di trasmissione dei caratteri ereditari. Devono essere in grado di costruire e interpretare gli alberi genealogici e

	devono essere capaci di utilizzare le conoscenze acquisite durante il corso per dare consulenza genetica riguardo alle patologie di interesse odontoiatrico.
	PROGRAMMA
4 ore	Struttura e funzione del cromosoma: Crossing-over e sue anomalie: traslocazioni, delezioni, inversioni peri e paracentriche, crossing over ineguale, struttura dei cromosomi, metodi di studio dei cromosomi: Cariotipo, Bandeggio, FISH, CGH. Anomalie dei cromosomi: numeriche e strutturali.
6 ore	I geni nelle famiglie e nelle popolazioni: Eredità monogenica, leggi di Mendel, Valutazione del concetto mendeliano di "dominanza" e "recessività". Mendelismo ed esempi di eredità monofattoriale (PKU, anemia falciforme). Codominanza (sistema AB0) e favismo. Eredità associata al sesso (daltonismo). Mosaicismo funzionale (deficit della G6PD) Talassemie e metodi d'indagine delle talassemie. Vantaggio dell'eterozigote nell'area mediterranea. Genetica di popolazione: frequenze alleliche e genotipiche (legge di Hardy Weinberg); gene fondatore; deriva genetica. Calcolo del rischio genetico. Alberi genealogici, caratteri poligenici, quantitativi e multifattoriali
4 ore	Variabilità e Mutazione del genoma. Meccanismi molecolari di insorgenza, rilevanza biologica e metodi di indagine (PCR, RFLP). Mutazioni e polimorfismi del DNA; Mutazioni geniche; Sequenze sensibili ("hot spot") alle mutazioni; Meccanismi d'insorgenza delle Mutazioni: Deaminazione ossidativa, (CpG), slippage, crossing-over ineguale; Mutazioni nei siti funzionalmente rilevanti del gene e loro effetti (promotore, sequenza codificante, siti di splicing sito di poliadenilazione), sequenze ripetute, meccanismi di insorgenza e mutagenesi delle sequenze ripetute; Sindromi dovute a amplificazioni di triplette. Sindromi di Down, Patau, Edwards, Turner, Klinefelter, Triplo X, XYY); Mutazioni "dinamiche" e patologie ereditarie (Sindrome dell' X fragile, Corea di Huntington, Atassia di Freidrich; Mosaicismo cromosomico. Mutazioni cromosomiche e tumori. La riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane, con l'invecchiamento cellulare e con il cancro.
4 ore	Principi di Genetica formale e Genetica umana: Modelli di trasmissione di caratteri ereditari nella specie umana; Reincrocio ed analisi genetica in organismi modello: Pisello, lievito, neurospora. Modelli di trasmissione ereditaria autosomica ed associata al sesso. Mappatura genetica. Il linkage, i caratteri associati. Il linkage disequilibrium. SNP e Aplotipo. Analisi dei polimorfismi e delle mutazioni del DNA (RFLP, VNTR, STR, SNP).
2 ore	Variabilità dell'espressione genica; Espressività e Penetranza, (retinoblastoma e Sindrome del Cromosoma X fragile), incidenza dei fattori ambientali, variazione continua e metodi statistici. LCR e HS40
2 ore	Genoma eucariotico, I Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantità di DNA, Sequenze ripetute; Famiglie geniche (geni per le globine nell'uomo e geni omeotici in varie specie animali e la regolazione della loro espressione). Malattie genetiche del cavo orale: nevo bianco spongioso. Amelogenesi imperfecta, dentinogenesi imperfecta, schisi. Patologie genetiche sistemiche con manifestazioni nel cavo orale

4 ore	Metodi di analisi del gene, Endonucleasi di restrizione, funzione ed applicazioni in medicina, RFLP; Identificazione delle mutazioni non su siti di restrizione, PCR, ibridazioni, ARMS, sequenziamento del DNA. Identificazione di delezioni e inserzioni
4	ESERCITAZIONI Risorse bioinformatiche e loro uso in medicina, attività didattiche assistite
TESTI CONSIGLIATI	De Leo, Ginelli, Fasano. Biologia e genetica. Edizioni edises Tom Strachan, Andrew Read: Genetica molecolare umana Zanichelli