



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

|   |  |                                     |                                      |
|---|--|-------------------------------------|--------------------------------------|
| <b>DIPARTIMENTO</b>                         | Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata   |                                     |                                      |
| <b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>              | 2017/2018  |                                     |                                      |
| <b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>           | 2018/2019  |                                     |                                      |
| <b>CORSO DILAUREA MAGISTRALE</b>            | BIOTECNOLOGIE MEDICHE E MEDICINA MOLECOLARE  |                                     |                                      |
| <b>INSEGNAMENTO</b>                         | APPLICAZIONI BIOTECNOLOGICHE IN MEDICINA C.I.  |                                     |                                      |
| <b>CODICE INSEGNAMENTO</b>                  | 13120  |                                     |                                      |
| <b>MODULI</b>                               | Si   |                                     |                                      |
| <b>NUMERO DI MODULI</b>                     | 2  |                                     |                                      |
| <b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>     | MED/40, MED/09   |                                     |                                      |
| <b>DOCENTE RESPONSABILE</b>                 | CEFALU' ANGELO<br>BALDASSARE   | Professore Associato                | Univ. di PALERMO                     |
| <b>ALTRI DOCENTI</b>                        | SCHILLACI ROSARIA<br>CEFALU' ANGELO<br>BALDASSARE  | Ricercatore<br>Professore Associato | Univ. di PALERMO<br>Univ. di PALERMO |
| <b>CFU</b>                                  | 9  |                                     |                                      |
| <b>PROPEDEUTICITA'</b>                      |  |                                     |                                      |
| <b>MUTUAZIONI</b>                           |  |                                     |                                      |
| <b>ANNO DI CORSO</b>                        | 2  |                                     |                                      |
| <b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>                | 1° semestre  |                                     |                                      |
| <b>MODALITA' DI FREQUENZA</b>               | Obbligatoria   |                                     |                                      |
| <b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>                  | Voto in trentesimi   |                                     |                                      |
| <b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b> | <b>CEFALU' ANGELO<br/>BALDASSARE</b><br>Giovedì 12:00 13:30 Dipartimento Biomedico di Medicina Interna e Specialistica,<br>Plesso ex clinica medica II, via del vespro 141, piano rialzato<br><b>SCHILLACI ROSARIA</b><br>Martedì 11:30 12:30 Divisione di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale Cervello |                                     |                                      |

**DOCENTE:** Prof. ANGELO BALDASSARE CEFALU'

|  |   |
|--|---|
| <b>PREREQUISITI</b>                      | <p>Conoscenze di base di biologia e genetica molecolare. Conoscenze di base sulle basi biologiche dell'ereditarietà. Conoscenze di base di biochimica. Conoscenza dei principi fondamentali della biologia cellulare e dello sviluppo. Conoscenza delle basi fisiologiche della riproduzione umana. Competenza nell'allestimento e mantenimento di sistemi di coltura in vitro. Basi elementari di anatomia e fisiologia delle ghiandole endocrine e di biochimica dei principali cicli metabolici. Basi solide di biologia cellulare e molecolare.</p>   |
| <b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b> | <p>Conoscenza e capacità di comprensione</p> <p>Al termine del corso gli studenti saranno in grado di:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- conoscere le biotecnologie di laboratorio;</li><li>- Disegnare strategie volte alla identificazione di mutazioni in geni noti responsabili di patologia;</li><li>-Conoscere i principi di base sulle metodologie di biologia molecolare per la costruzione di modelli animali sperimentali al fine di chiarire la patogenesi e fisiopatologia di malattie genetiche umane.</li><li>- conoscere le principali cause di sterilità maschile, femminile e di coppia e gli approcci terapeutici più idonei al loro trattamento mediante tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA);</li><li>- analizzare e applicare le metodologie disponibili per studiare i meccanismi molecolari alla base delle patologie metaboliche, della sterilità;</li><li>- comprendere i vantaggi e i limiti delle tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA).</li><li>- conoscere i principi di base per lo sviluppo di farmaci innovativi;</li><li>- maturare attraverso le attività di laboratorio esperienza diretta sulle metodologie di indagine molecolare delle patologie trattate durante il corso;</li></ul> <p>Capacità di applicare conoscenza e comprensione</p> <p>Gli studenti potranno spendere le conoscenze acquisite durante il corso direttamente nel mondo del lavoro (in laboratori di ricerca o di analisi pubblici o privati, in laboratori di PMA pubblici o privati). Sapranno applicare le nuove strategie di biologia e genetica molecolare per la diagnostica avanzata e/o l'identificazione di nuovi geni responsabili di patologie umane. Sapranno inoltre integrare le conoscenze acquisite con un atteggiamento critico orientato alla risoluzione di quesiti identificativi, diagnostici e terapeutici, mediante la scelta delle più idonee metodologie cliniche e di laboratorio.</p> <p>Autonomia di giudizio</p> <p>Gli studenti saranno in grado di valutare in modo razionale ed autonomo le conoscenze di base fornite dal corso e saranno capaci di affrontare problematiche relative alle biotecnologie applicate mediante un approccio scientifico. Gli studenti sapranno interpretare i risultati di indagini cliniche e di laboratorio, attraverso la valutazione dei quadri patologici, e ricercare autonomamente l'informazione scientifica che supporti il giudizio formulato ed il risultato ottenuto.</p> <p>Abilità comunicative</p> <p>Acquisizione di abilità comunicative maturate attraverso l'esame orale e l'abitudine a presentare in pubblico dati, risultati sperimentali e le esperienze di laboratorio acquisite durante il tirocinio. Gli studenti sapranno applicare e trasmettere in modo chiaro le conoscenze acquisite sia in forma verbale che multimediale.</p> <p>Capacità d'apprendimento</p> <p>Capacità di aggiornamento continuo mediante la conoscenza delle modalità di consultazione delle fonti di informazione (pubblicazioni scientifiche, banche dati e risorse informatiche) relative alle biotecnologie applicate alle tematiche di ricerca e di diagnosi e terapia avanzata proprie del settore della Medicina.</p> |
| <b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b>    | <p>Valutazione della conoscenza dei contenuti curriculari mediante esame orale volto a verificare il possesso delle competenze e conoscenze disciplinari raggiunte.</p> <p>La prova orale consiste in un colloquio generalmente della durata di 20-30 minuti volto ad accertare le conoscenze disciplinari del programma. La valutazione è espressa in trentesimi. Di seguito viene riportato lo schema di valutazione: a) 30-30 e lode Eccellente conoscenza dei contenuti dell'insegnamento; lo studente dimostra elevata capacità analitico-sintetica ed è in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di elevata complessità; b) 27-29 Ottima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento e ottima proprietà di linguaggio; lo studente dimostra capacità analitico-sintetica ed è in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di complessità media e, in taluni casi, anche elevata; c) 24-26</p>   |

|                                       |   |
|---------------------------------------|---|
|                                       | <p>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; d) 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; e) 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; f) 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.</p> <p>Il voto finale scaturisce dalla media aritmetica dei voti conseguiti nei due moduli del corso integrato.</p> |
| <b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b> | Lezioni frontali; Esercitazioni in laboratorio per tutti i moduli del C.I.  |

|  |   |
|--|---|
| <p><b>MODULO</b><br/> <b>TERAPIE BIOTECNOLOGICHE INNOVATIVE</b><br/> <i>Prof. ANGELO BALDASSARE CEFALU'</i></p>  |   |
| <b>TESTI CONSIGLIATI</b>   |   |
| Materiale fornito dal docente: Principali articoli di revisione della letteratura e lavori originali sperimentali relativi agli obbiettivi formativi del corso   |   |
| <b>TIPO DI ATTIVITA'</b>   | B   |
| <b>AMBITO</b>  | 50636-Discipline di base applicate alle biotecnologie |
| <b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>   | 94  |
| <b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>   | 56  |
| <b>OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO</b>  |   |
| L'obiettivo formativo del modulo e' di fornire agli studenti le conoscenze di base sullo studio di nuovi target per lo sviluppo clinico di farmaci innovativi da utilizzare nel trattamento di malattie metaboliche umane. Il modulo si propone inoltre di illustrare i principi di base di Metodologie di Biologia Molecolare e Biochimica per lo studio della patogenesi e fisiopatologia di malattie genetiche umane in modelli animali sperimentali. |   |

### PROGRAMMA

| ORE | Lezioni   |
|-----|---|
| 2   | Strategie di laboratorio per la diagnosi biochimica di malattie umane                                 |
| 2   | Strategie di laboratorio per la diagnosi molecolare di malattie umane                                 |
| 2   | Principi di base sulle Metodologie di Biologia Molecolare per la costruzione di modelli animali       |
| 2   | Metodologie di Biologia Molecolare per la costruzione di modelli animali                              |
| 2   | Animali transgenici   |
| 2   | Animali knock-out   |
| 2   | Mutanti condizionali  |
| 2   | Modelli murini di malattie del metabolismo  |
| 2   | Identificazione di target e principi di base sullo sviluppo clinico di terapie innovative             |
| 2   | Sviluppo pre clinico di farmaci innovativi  |
| 2   | Sviluppo e cenni applicativi sulla terapia enzimatica sostitutiva nelle malattie rare del metabolismo |
| 2   | Individuazione di target enzimatici e sviluppo di inibitori innovativi nelle malattie genetiche rare  |
| 2   | Anticorpi monoclonali umanizzati e principi di applicazione in terapia                                |
| 2   | Sviluppo e cenni applicativi sulle terapie innovative del diabete mellito                             |
| 2   | Sviluppo e cenni applicativi sulle terapie innovative delle malattie endocrine                        |
| 2   | Biochimica e genetica molecolare delle reazioni avverse ai farmaci                                    |
| ORE | Esercitazioni   |
| 12  | Strategie volte alla costruzione di vettori di espressione  |
| 12  | Analisi dei geni coinvolti nelle malattie rare del metabolismo  |

**MODULO  
BIOTECNOLOGIE DELLA RIPRODUZIONE UMANA**

*Prof.ssa ROSARIA SCHILLACI*

**TESTI CONSIGLIATI**

Materiale fornito dal docente: review, capitoli di libri, articoli pubblicati su PubMed

|  |   |
|--|---|
| <b>TIPO DI ATTIVITA'</b>   | C   |
| <b>AMBITO</b>  | 20885-Attività formative affini o integrative |
| <b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>               | 47  |
| <b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b> | 28  |

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

Apprendere i meccanismi fisiologici della riproduzione umana e le loro alterazioni. Conoscere e valutare gli approcci terapeutici piu' idonei al trattamento delle diverse forme di sterilita. Capire le differenze tra le tecniche di PMA, conoscere i vantaggi e gli svantaggi delle singole tecniche. Conoscere i metodi di coltivazione e conservazione di gameti ed embrioni umani e del tessuto ovarico.

**PROGRAMMA**

| <b>ORE</b> | <b>Lezioni</b>   |
|------------|--|
| 2          | Cenni di fisiologia della riproduzione umana   |
| 2          | Sterilita: definizione, cause e trattamento  |
| 2          | Procreazione Medicalmente Assistita: l'inseminazione intrauterina (IUI)  |
| 2          | Procreazione Medicalmente Assistita: la fecondazione in vitro ed il trasferimento intrauterino di embrioni umani (FIVET) |
| 2          | Procreazione Medicalmente Assistita: l'inserimento intracitoplasmatico dello spermatozoo (ICSI)                          |
| 2          | La diagnosi genetica preimpianto   |
| 2          | La crioconservazione di gameti ed embrioni umani. Preservazione della fertilita' nei pazienti oncologici.                |
| 2          | Norme in materia di PMA  |

  

| <b>ORE</b> | <b>Laboratori</b>   |
|------------|---|
| 12         | Coltura in vitro di embrioni umani. Congelamento di gameti ed embrioni umani. Valutazione dei parametri seminali e trattamento del liquido seminale |