



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

<b>DIPARTIMENTO</b>	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
<b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>	2019/2020		
<b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>	2020/2021		
<b>CORSO DILAUREA</b>	BIOTECNOLOGIE		
<b>INSEGNAMENTO</b>	GENETICA C.I.		
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	03577		
<b>MODULI</b>	Si		
<b>NUMERO DI MODULI</b>	2		
<b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>	BIO/13, BIO/18		
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	CORONA DAVIDE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
<b>ALTRI DOCENTI</b>	ALESSANDRO RICCARDO	Professore Ordinario	Univ. di PALERMO
	CORONA DAVIDE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
<b>CFU</b>	12		
<b>PROPEDEUTICITA'</b>			
<b>MUTUAZIONI</b>			
<b>ANNO DI CORSO</b>	2		
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	2° semestre		
<b>MODALITA' DI FREQUENZA</b>	Facoltativa		
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi		
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<b>ALESSANDRO RICCARDO</b> Lunedì 15:00 18:00 Via Divisi 83 Venerdì 15:00 18:00 Via Divisi 83 <b>CORONA DAVIDE</b> Lunedì 09:00 12:00 Dipartimento STEBICEF Viale delle Scienze - Edificio 16		

**DOCENTE:** Prof. DAVIDE CORONA

<b>PREREQUISITI</b>	Elementi di base di Biologia Cellulare, Biochimica e Biologia Molecolare
<b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b>	<p>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.</p> <p>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.</p> <p>Autonomia di giudizio: Acquisizione di consapevole autonomia di giudizio nella valutazione e interpretazione dei dati e rielaborazione della letteratura scientifica specializzata.</p> <p>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.</p> <p>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.</p>
<b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b>	<p>Test in itinere, prova scritta e prova orale finale</p> <p>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.</p> <p>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.</p> <p>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.</p> <p>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.</p>
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	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

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	B
<b>AMBITO</b>	50078-Discipline biotecnologiche comuni
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	98
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	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.

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	A
<b>AMBITO</b>	50077-Discipline biologiche
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	98
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	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'attivita' 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
16	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
12	Classificazione delle neoplasie; Concetto di Malignita; Iniziazione e Promozione; Mutagenesi; Clonalita' 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
12	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
12	RealTime PCR, Sonde TaqMan, Analisi delle variazioni di sequenza mediante RealTime PCR. Tecnologia per la Genotipizzazione. Uso dei differenti marcatori per la genotipizzazione.