

FACOLTÀ	MEDICINA E CHIRURGIA
ANNO ACCADEMICO	2012/2013
CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)	Medicina e Chirurgia
INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO	Biologia e Genetica
TIPO DI ATTIVITÀ	Base
AMBITO DISCIPLINARE	Discipline generali per la formazione del medico
CODICE INSEGNAMENTO	01616
ARTICOLAZIONE IN MODULI	SI
NUMERO MODULI	2
SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI	BIO13
DOCENTE RESPONSABILE MODULO DI BIOLOGIA	Riccardo Alessandro Professore Straordinario Università di Palermo
DOCENTE COINVOLTO MODULO DI GENETICA	Giuseppe Dolcemascolo Ricercatore Università di Palermo
DOCENTE COINVOLTO ATTIVITÀ DI TIROCINIO	Simona Fontana Ricercatore Università di Palermo
CFU	9 + 1
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	15 x CFU (135 totali) + 10 X CFU di tirocinio
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	4 ore per settimana durante il periodo compreso tra metà Aprile e fine maggio
PROPEDEUTICITÀ	Nessuna
ANNO DI CORSO	I
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	Aula A - Complesso didattico di Via Parlavacchio
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni ex cathedra, attività guidate, seminari
MODALITÀ DI FREQUENZA	Obbligatoria
METODI DI VALUTAZIONE	N° 2 prove in itinere seguite da prova certificativa; in alternativa Prova scritta e Prova orale;
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi
PERIODO DELLE LEZIONI	Secondo semestre
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	Da Lunedì a Venerdì dalle 8.15 alle 10
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	Prof. R. Alessandro: Tutti i giorni, per appuntamento, Dipt. Biopat. e Met. Biomed., Via Divisi 83; Prof. Giuseppe Dolcemascolo: Mercoledì dalle 16.30 alle 18.30, Dipt. Biopat. e Met. Biomed., Via Divisi 83

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.

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.

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.

Abilità comunicative

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

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.

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 MODULO

Comprendere l'organizzazione biologica che sta alla base degli organismi viventi;

Conoscere i processi biologici fondamentali degli organismi viventi;

Conoscere i processi che regolano la espressione dei geni.

MODULO	BIOLOGIA
ORE FRONTALI	ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI –
60	OBIETTIVI SPECIFICI Identificare le strutture biologiche fondamentali, l'organizzazione ed il funzionamento di una cellula eucariotica; Distinguere virus, cellule procariotiche ed eucariotiche; Analizzare e comparare le manifestazioni di continuità dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi. Interpretare i meccanismi della espressione genica nei virus, nei procarioti e negli eucarioti; Interpretare i meccanismi delle interazioni cellulari, della regolazione genica, del differenziamento cellulare e della “pianificazione” dello sviluppo. Interpretare ed Utilizzare la metodologia scientifica e riconoscere varie tecnologie biomediche

	PROGRAMMA
3	Metodo sperimentale e osservazionale. Teoria cellulare; Principi di classificazione degli organismi viventi; Cenni sull'Evoluzione; Cellula procariotica e cellula eucariotica, Principali macromolecole biologiche; Acqua, interazioni con le macromolecole biologiche.
2	Citomembrane, organizzazione ed esempi funzionali.
6	Il materiale genetico, identificazione sperimentale e valore genetico degli acidi nucleici. Composizione e struttura degli acidi nucleici; Replicazione del DNA.
2	Genoma dei virus, dei procarioti ed eucarioti. Cenni sulla Riproduzione degli organismi viventi.
4	Ciclo cellulare, Mitosi. Meiosi Gametogenesi. Riproduzione sessuale.
3	Organizzazione del DNA nei cromosomi eucariotici, gerarchie strutturali del materiale cromatinico: Struttura geni.
6	RNA messaggero, ribosomiale e di trasferimento: strutture e funzioni.
4	Codice genetico e sue proprietà.
8	"Trascrizione" nei procarioti e negli eucarioti; Organizzatore nucleolare e biogenesi dei ribosomi; Splicing differenziale dell'RNA.
6	"Traduzione" nei procarioti e negli eucarioti.
4	Regolazione dell'attività genica nei procarioti;
2	Regolazione dell'attività genica negli eucarioti; Principali meccanismi della regolazione della trascrizione nell'organismo differenziato ed in via di differenziamento;
5	Sviluppo embrionale e Differenziamento cellulare, Totipotenza nucleare e Clonazione organismica; "Piani" di sviluppo e geni omeotici. Significato e meccanismi generali dell'apoptosi.
5	Genoma eucariotico, I Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantità di DNA, Sequenze ripetute; Famiglie geniche;
TESTI CONSIGLIATI	"BIOLOGIA E GENETICA" <i>G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano</i> , Ed. EdiSES, 2009 "BIOLOGIA MOLECOLARE della CELLULA" <i>B. Alberts et al.</i> , Ed. Zanichelli, 2009 "BIOLOGIA CELLULARE e MOLECOLARE " <i>G. Karp</i> , Ed. EdiSES, 2008 LE SCIENZE (Ed. ital. <i>Scientific American</i>), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS , Articoli vari

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO Conoscere i processi e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari

MODULO	GENETICA
ORE FRONTALI 30	<p align="center">ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI</p> <p align="center">OBIETTIVI SPECIFICI</p> <p>Analizzare e comparare le manifestazioni di continuità e variabilità dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi.</p> <p>Identificare le modalità di trasmissione dei caratteri e valutare la probabilità della loro comparsa nella progenie;</p> <p>Confrontare le modalità di trasmissione dei caratteri.</p> <p>Stabilire la probabilità di fenotipizzazione di caratteri ereditari.</p> <p>Comprendere i meccanismi della ereditarietà anche nella specie umana;</p> <p>Individuare nell'uomo l'ereditarietà di caratteri normali e mutati e distinguerne l'espressione durante lo sviluppo e la vita dell'individuo, nel rapporto tra genotipo ed ambiente.</p> <p>Selezionare gli approcci molecolari per lo studio delle patologie ereditarie ed</p> <p>Utilizzare i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica</p> <p>Interpretare i risultati di analisi citogenetiche e di indagini molecolari del genoma umano ai fini della consulenza genetica e delle applicazioni in medicina</p> <p>.</p>
PROGRAMMA	
2	Genetica dei Virus e dei Procarioti , Virus a DNA ed a RNA; Virus litici e virus temperati; Virus oncògeni ad RNA. L'organizzazione del genoma dei procarioti; Plasmidi ed Episomi.
2	Variabilità e Mutazione , Meccanismi molecolari e rilevanza biologica. Crossing-over e meiosi come "miscelatore" genetico. Mutazioni somatiche e germinali; Mutazioni e polimorfismi del DNA; Alcuni meccanismi di insorgenza delle.
2	Mutazioni e riparazione del DNA : correlazioni con patologie umane, con l'invecchiamento cellulare e con il cancro; Mutazioni cromosomiche, genomiche e loro origine
2	Metodi di analisi del gene , Endonucleasi di restrizione, Vettori di geni ; Sintesi e Clonazione del cDNA;
2	Utilizzazione di banche genomiche di cDNA ; Reazione Polimerasica a Catena;
2	Analisi dei polimorfismi del DNA . Uso dei polimorfismi del DNA nella diagnosi prenatale e in medicina legale; esempi forensi.Utilizzo di banche dati e altre risorse bioinformatiche.
7	Genetica formale e Genetica umana , 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;. Modelli di trasmissione di caratteri ereditari nella specie umana; Comparazione tra caratteri mono- e poligenici; Fenotipi codominanti; Deficienze enzimatiche ereditarie ed

4	Eterogeneità genetica a più loci; Eterogeneità allelica; Eredità citoplasmatica; Distinzione tra patologie genetiche ed ereditarie. Eredità di caratteri quantitativi e polifattoriali; Allelia multipla; Epistasi.
3	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. Variabilità dell'espressione genica; Espressività e Penetranza, incidenza dei fattori ambientali;
3	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.
1	Genetica di popolazioni. Cariotipo umano: Bandeggiatura dei cromosomi; Tecniche di ibridazione <i>in situ</i> (FISH).
ORE TIROCINIO 15	Attività Professionalizzante Applicazioni di Biologia e Genetica in Medicina: Colture cellulari e sue applicazioni; Elettroforesi su gel di agarosio e su gel di poliacrilammide per la rivelazione di DNA e Proteine; analisi molecolari per la diagnosi di malattie genetiche; Analisi di alberi genealogici. Interpretazioni di cariotipi normali e patologici. Bioinformatica
TESTI CONSIGLIATI	"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2009 "EREDITA':PRINCIPI E PROBLEMATICHE DELLA GENETICA UMANA" M.R.. Cummings, Ed. EdiSES, 2004 LE SCIENZE (Ed. ital. <i>Scientific American</i>), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS , Articoli vari