

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	01617
ARTICOLAZIONE IN MODULI	SI
NUMERO MODULI	2
SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI	BIO/13
DOCENTE RESPONSABILE (MODULO BIOLOGIA)	Giacomo De Leo Professore Ordinario Università di Palermo
DOCENTE COINVOLTO (MODULO GENETICA)	Maria Antonietta Di Bella Ricercatore Università di Palermo
CFU	9+1
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	15/CFU + 10/CFU di tirocinio
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	4 ore per settimana, periodo Aprile-Maggio
PROPEDEUTICITÀ	Nessuna
ANNO DI CORSO	1°
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	Aula B, Complesso didattico Via Parlavecchio-PA
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni ex catedra, seminari, attività guidate, attività di tirocinio
MODALITÀ DI FREQUENZA	Obbligatoria
METODI DI VALUTAZIONE	A scelta dello studente: - N. 2 prove in itinere e seduta certificativa; ovvero - Prova scritta (livello soglia) e Prova orale certificativa;
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi
PERIODO DELLE LEZIONI	Secondo semestre
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	Da lunedì a venerdì dalle 8,15 alle 10,00 come da calendario ufficiale
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	<i>Prof. Giacomo De Leo:</i> lunedì ore 15,00-17,00 Presidenza Facoltà di Medicina e Chirurgia Via del Vespro 131 <i>Prof. M. Antonietta Di Bella:</i> martedì, 12,00-13,00; 16,00-18,00 Dip. di Biopatologia e Biotecnologie mediche e forensi, Sez. di Biologia e Genetica - via Divisi 83, 90133 Palermo

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 ed ad alta 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 principali processi della biologia e della genetica.

Capacità d'apprendimento

- Capacità di utilizzare correttamente la letteratura 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 magistrale 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 CORSO INTEGRATO

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

MODULO	BIOLOGIA
ORE FRONTALI	ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI –
60	<p style="text-align: center;">OBIETTIVI SPECIFICI</p> <p>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</p>
	<p style="text-align: center;">PROGRAMMA</p> <p>Metodo sperimentale e osservazionale.</p> <p>4 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.</p> <p>2 Citomembrane, organizzazione ed esempi funzionali.</p> <p>6 Il materiale genetico, identificazione sperimentale e valore genetico degli acidi nucleici. Composizione e struttura degli acidi nucleici; Replicazione del DNA.</p> <p>2 Genoma dei virus, dei procarioti ed eucarioti. Cenni sulla Riproduzione degli organismi viventi.</p> <p>5 Ciclo cellulare, sua regolazione Mitosi. Meiosi Gametogenesi. Riproduzione sessuale.</p> <p>3 Organizzazione del DNA nei cromosomi eucariotici, gerarchie strutturali del materiale cromatinico; Struttura geni.</p> <p>6 RNA messaggero, ribosomiale e di trasferimento: strutture e funzioni.</p> <p>4 Codice genetico e sue proprietà.</p> <p>8 “Trascrizione” nei procarioti e negli eucarioti; Organizzatore nucleolare e biogenesi dei ribosomi; Splicing differenziale dell'RNA.</p> <p>6 “Traduzione” nei procarioti e negli eucarioti.</p> <p>4 Regolazione dell'attività genica nei procarioti.</p> <p>3 Regolazione dell'attività genica negli eucarioti; Regolazione genomica; Principali meccanismi della regolazione della trascrizione nell'organismo differenziato ed in via di differenziamento; I controlli post-trascrizionali.</p> <p>3 Sviluppo embrionale e Differenziamento cellulare Fondamenti dello sviluppo embrionale; Modelli di sviluppo; “Piani” di sviluppo. Totipotenza nucleare e Clonazione riproduttiva; Cellule staminali e clonazione terapeutica.</p> <p>4 Genoma eucariotico, I Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantità di DNA, Sequenze ripetute; Famiglie geniche.</p>

TESTI CONSIGLIATI	<p>"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2010</p> <p>"BIOLOGIA MOLECOLARE della CELLULA" B. Alberts et al., Ed. Zanichelli, 2011</p> <p>LE SCIENZE (Ed. ital. <i>Scientific American</i>), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari</p>

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 align="center">PROGRAMMA</p> <p>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.</p> <p>7 Variabilità e Mutazione, Meccanismi molecolari e rilevanza biologica. Crossing-over e meiosi come "miscelatore" genetico. Mutazioni somatiche e germinali; Mutazioni geniche 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.</p> <p>3 Metodi di analisi del gene, Endonucleasi di restrizione, Vettori di geni; Clonazione di geni; Sintesi e Clonazione del cDNA; Reazione Polimerasica a Catena; Costruzione ed utilizzazione di banche genomiche di cDNA; Analisi dei polimorfismi del DNA.</p> <p>5 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.</p> <p>8 Esempi di trasmissione di caratteri ereditari nella specie umana, Comparazione tra caratteri mono- e poligenici; Caratteri 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; Concetto di epistasi. Variabilità</p>

<p>3</p> <p>2</p>	<p>dell'espressione genica; Espressività e Penetranza, incidenza dei fattori ambientali; Cenni di Genetica di popolazioni.</p> <p>Basi genetiche del sesso. 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 ed ipotesi di Mary Lyon; Eredità olandrica specie umana.</p> <p>Cariotipo umano: 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.</p>
<p>TESTI CONSIGLIATI</p>	<p>"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2010</p> <p>"GENETICA" D.L. Hartl e E.W. Jones, Ed. EdiSES, 2010</p> <p>"GENETICA UMANA e MEDICA" G. Neri e M. Genuardi, Ed. Elsevier, Masson 2010</p>
<p>ORE TIROCINIO 15</p>	<p>ATTIVITA' DI TIROCINIO</p> <p>OBIETTIVI FORMATIVI SPECIFICI</p> <p>Applicare i contenuti della Biologia e della Genetica in Medicina: Allestire Colture cellulari e identificarne applicazioni. Riconoscere ed illustrare metodi e procedure di alcune tecnologie biomediche tra le quali Elettroforesi per la rivelazione di DNA e Proteine. Identificare tecnologie molecolari adeguate alla diagnosi e/o prevenzione di patologie; Utilizzare banche dati e altre risorse bioinformatiche. Comparazione sequenze soft BLAST. Costruire ed Analizzare alberi genealogici. Interpretare cariotipi normali e patologici.</p>