



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2016/2017		
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2016/2017		
CORSO DILAUREA MAGISTRALE	BIOLOGIA MOLECOLARE E DELLA SALUTE		
INSEGNAMENTO	GENETICA UMANA E CITOGENETICA UMANA		
CODICE INSEGNAMENTO	17016		
MODULI	Si		
NUMERO DI MODULI	2		
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	BIO/18		
DOCENTE RESPONSABILE	CARADONNA FABIO	Professore Associato	Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	CARADONNA FABIO	Professore Associato	Univ. di PALERMO
CFU	9		
PROPEDEUTICITA'			
MUTUAZIONI			
ANNO DI CORSO	1		
PERIODO DELLE LEZIONI	1° semestre		
MODALITA' DI FREQUENZA	Obbligatoria		
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi		
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	<p>CARADONNA FABIO</p> <p>Lunedì 11:00 12:00 Studio PP 26b, Dip. STEBICEF, viale delle Scienze, Ed. 16, piano -1. Si fa presente che tramite email e' possibile chiedere ricevimento per qualunque altro giorno o orario.E' anche possibile richiedere ricevimento a distanza su Microsoft TEAMS.</p> <p>Martedì 15:00 16:00 Si fa presente che, in particolare, per gli studenti del CdS in Biotecnologie e Innovazione Tecnologica, presso le strutture del polo didattico di Trapani (o della struttura "Principe di Napoli"), i ricevimenti, su richiesta, possono essere svolti anche su piattaforma teams o in giorni/orari diversi da concordare via mail con il docente.</p>		

DOCENTE: Prof. FABIO CARADONNA

PREREQUISITI	E' necessario aver acquisito nozioni di base di Genetica Mendeliana e sue deviazioni, di citogenetica e mutazioni cromosomiche e di mutagenesi.
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	<p>1 - Conoscenza e capacita' di comprensione Conoscenza e comprensione di come si crea e si mantiene la variabilita' genetica nella popolazione umana; acquisizione di terminologie, conoscenze e tecniche di analisi citogenetica di una cellula umana. Conoscenza degli effetti sulla salute dell'esposizione a inquinanti ambientali.</p> <p>2 - Capacita' di applicare conoscenza e comprensione Capacita' di comprendere tecniche e metodologie genetiche/citogenetiche in grado di rivelare diversita' genetica in relazione a fenotipi normali e patologici con particolare riferimento a quelle maggiormente utilizzate in campo diagnostico-clinico; conoscenza teorica dei test per la rilevazione di un composto genotossico.</p> <p>3 - Autonomia di giudizio Acquisizione di consapevole autonomia di giudizio con riferimento alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali di laboratorio e di nozioni riportate nei testi scientifici. Essere in grado di valutare il diagramma di flusso che intercorre fra variabilita' genetica e suscettibilita' individuale, fra instabilita' cromosomica e patologie genetiche e fra meccanismi di riparazione del DNA ed il cancro.</p> <p>4 - Abilita' comunicative Capacita' di esporre risultati di articolate ricerche bibliografiche su patologie genetiche umane a difetto cromosomico e genetico-molecolare e su effetti dell'esposizione a inquinanti ambientali.</p> <p>5 - Capacita' d'apprendimento Capacita' di aggiornamento interdisciplinare con la consultazione di altri testi rispetto a quelli consigliati dal docente e di bibliografia aggiornata in moderne banche dati via internet.</p>
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	<p>Verifica culturale attraverso un esame orale mirato a verificare le seguenti conoscenze:</p> <ul style="list-style-type: none">•Conoscenza e comprensione di come si crea e si mantiene la variabilita' genetica nella popolazione umana;•Acquisizione di dimestichezza nello sviluppare, leggere e commentare alberi genealogici di famiglie seguendo un marcatore;•Comprensione di alcuni schemi di ricerca di geni-malattia;•Acquisizione di terminologie, conoscenze e tecniche di analisi citogenetica di una cellula umana;•Comprensione di tecniche e metodologie genetiche/citogenetiche in grado di rivelare diversita' genetica in relazione a fenotipi normali e patologici con particolare riferimento a quelle maggiormente utilizzate in campo diagnostico-clinico;•Comprensione del diagramma di flusso che intercorre fra variabilita' genetica e suscettibilita' individuale, fra instabilita' cromosomica e patologie genetiche e fra meccanismi di riparazione del DNA ed il cancro. <p>Valutazione numerica.</p> <ul style="list-style-type: none">•Se gli argomenti sono conosciuti in sola chiave teorica, da 18 a 22;•Se a completamento della conoscenza teorica si associano la presentazione di esempi inerenti la specie umana, da 23 a 27.•Se vengono dimostrate, oltre alle conoscenze teoriche ed ad esempi nella specie umana, capacita' di ampliare gli argomenti anche ricorrendo ad articoli di banche dati internazionali, aggiornate e inerenti, da 28 a 30.•Se si dimostrano ampie capacita' di esporre gli argomenti, anche in forma seminariale organizzata, sviluppando argomenti innovativi, non facenti parte degli argomenti trattati al corso, ma ugualmente inerenti la disciplina, usando materiale aggiornato prelevato da banche dati internazionali, con senso critico e rigore scientifico: 30 e lode.
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni frontali per 64 ore, esercitazioni per le restanti 8 ore. In dipendenza del tenore dell'apprendimento potrebbe essere prevista una prova in itinere nell'ultima settimana di Novembre 2016.

**MODULO
GENETICA UMANA**

Prof. FABIO CARADONNA

TESTI CONSIGLIATI

- Cummings MR: Eredita: principi e problematiche della genetica umana. Ed. Edises 2014
- Strachan T & Read PA: Genetica umana molecolare. Ed. Zanichelli 2014

TIPO DI ATTIVITA'

B

AMBITO

50507-Discipline del settore biomolecolare

NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE

102

NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE

48

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Fornire conoscenze sulla relazione tra variabilita' genetica delle popolazioni umane (polimorfismi, mutazioni) e suscettibilita' individuale a contrarre patologie, attraverso lo studio dei meccanismi molecolari che generano diversita' genetica modificando espressioni geniche.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
6	Variabilita' genetica: mutazioni e polimorfismi genetici
4	Eredita' mendeliana e non mendeliana nella specie umana
3	Eredita' poligenica o multifattoriale: i caratteri complessi
3	Determinazione del sesso, caratteri legati ai cromosomi sessuali, caratteri influenzati dal sesso
4	Analisi genetica, screening genetico e analisi del pedigree
2	Nozioni di farmacogenetica e medicina personalizzata
3	Patologie umane a componente genetica: descrizione del difetto molecolare e terapia genica
3	Diagnostica con tecniche di genetica molecolare: la RFLP-PCR e la RT-PCR con chimica Taqman
3	Terapie geniche innovative e sperimentali
3	Ricerca di geni-malattia
6	Fattori di suscettibilita' che influenzano la risposta individuale: relazione fra meccanismi di riparazione e cancro
2	Nozioni di nutrigenomica: un esempio di fitochimico che modula l'espressione genica
3	Eredita' eccezionali
3	Genetica e societa

**MODULO
CITOGENETICA UMANA**

Prof. FABIO CARADONNA

TESTI CONSIGLIATI

- Ventruto - Sacco - Lonardo: Testo atlante di Citogenetica umana. Ed. Springer.
- Articoli scientifici e protocolli riportati dalla letteratura scientifica recente.

TIPO DI ATTIVITA'

C

AMBITO

20879-Attività formative affini o integrative

NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE

51

NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE

24

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

- Fornire conoscenze sugli eventi che stanno alla base di alcune condizioni di instabilità cromosomica in associazione a patologie umane ereditarie o acquisite;
- Illustrare, anche con dimostrazione applicative, tecniche e metodologie genetiche/citogenetiche con particolare riferimento a quelle maggiormente utilizzate in campo diagnostico-clinico.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
1	Tecnica di preparazione dei cromosomi e cariotipo umano
1	Tecniche classiche di bandeggio cromosomico e nomenclatura internazionale ISCN
1	Aberrazioni cromosomiche strutturali e meccanismi molecolari che le determinano
1	Test citogenetici di mutagenesi e carcinogenesi
2	Tecniche di citogenetica molecolare: descrizione e loro uso in diagnostica di patologie cromosomiche: <ul style="list-style-type: none"> • Chromosome flow sorting ed Ibridazione Fluorescente in situ (FISH); • Chromosome painting, Multicolor-FISH, SKY e Microdissezione cromosomica;
1	Poliploidia, aneuploidia e meccanismi che le determinano
1	Non disgiunzione, perdita cromosomica e micronuclei
1	Complesso centromero-cinetocore: descrizione ed evidenziazione in immunofluorescenza
1	Centromerizzazione, neocentromeri ed alterazioni centromeriche nell'uomo
1	Telomeri e senescenza cellulare: ciclo BFB e disordini correlati
1	Siti fragili e jumping translocations
1	Casi particolari: UPD, mosaicismo, imprinting genomico ed effetto posizione
1	Le anomalie cromosomiche del feto, degli aborti spontanei, dell'infertilità
1	Genetica e citogenetica di leucemie e tumori solidi
1	Territori nucleari
ORE	Laboratori
4	Preparazioni cromosomiche da cellule coltivate in vitro
4	Osservazioni di metafasi e determinazione della ploidia cellulare