



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

<b>DIPARTIMENTO</b>	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
<b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>	2017/2018		
<b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>	2017/2018		
<b>CORSO DILAUREA MAGISTRALE</b>	BIOLOGIA MOLECOLARE E DELLA SALUTE		
<b>INSEGNAMENTO</b>	GENETICA MOLECOLARE E METODOLOGIE GENETICHE E CITOGENETICHE C.I.		
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	16480		
<b>MODULI</b>	Si		
<b>NUMERO DI MODULI</b>	2		
<b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>	BIO/18		
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	DI LEONARDO ALDO	Professore Associato	Univ. di PALERMO
<b>ALTRI DOCENTI</b>	LENTINI LAURA	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	DI LEONARDO ALDO	Professore Associato	Univ. di PALERMO
<b>CFU</b>	12		
<b>PROPEDEUTICITA'</b>			
<b>MUTUAZIONI</b>			
<b>ANNO DI CORSO</b>	1		
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	2° semestre		
<b>MODALITA' DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria		
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi		
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<p><b>DI LEONARDO ALDO</b>  Venerdì 14:30 16:00 Studio docente, dipartimento STEBICEF, viale delle Scienze, Ed.16 piano -1</p> <p><b>LENTINI LAURA</b>  Giovedì 15:00 17:00 Sede del Consorzio Universitario, corso Vittorio Emanuele, 92, 93100 Caltanissetta</p> <p>Venerdì 11:00 13:00 Studio docente e Aula Microsoft Teams Dip. STEBICEF, viale delle Scienze, Ed.16 , piano -1.</p>		

**DOCENTE:** Prof. ALDO DI LEONARDO

<b>PREREQUISITI</b>	Conoscenze di base di Genetica.
<b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b>	<p>Conoscenza e capacita' di comprensione: acquisizione di terminologie e di elementi metodologici per l'approccio genetico molecolare e per la successiva comprensione di 'pathways' cellulari.</p> <p>Capacita' di applicare conoscenza e comprensione: comprendere il "rationale" di esperimenti di genetica molecolare. Essere in grado di interpretare ed elaborare dati scientifici derivati dallo studio di articoli scientifici che utilizzano metodi propri della genetica molecolare.</p> <p>Autonomia di giudizio: capacita' critica di analisi e di sintesi dei dati sperimentali presentati negli articoli scientifici.</p> <p>Abilita' comunicative: saper collaborare con altri studenti in un lavoro di gruppo, capacita' di presentare argomentazioni scientifiche oralmente o per iscritto ad un pubblico informato.</p> <p>Capacita' d'apprendimento: imparare ad approfondire l'approccio tecnico e metodologico in ambito genetico molecolare facendo ricorso alle proprie conoscenze e/o alle fonti scientifiche.</p>
<b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b>	<p>La valutazione dello studente prevede una prova orale finale, preceduta da prove in itinere e seminari di gruppo. La valutazione, il cui punteggio e' espresso in trentesimi, e' volta ad accertare il livello di conoscenza degli argomenti trattati nei due moduli di genetica molecolare e di metodologie genetiche e citogenetiche, e delle capacita' di ragionamento come appresso indicato:</p> <p>Insufficiente: non possiede conoscenza degli argomenti di base.</p> <p>18-21: limitata conoscenza degli argomenti di base dei 2 moduli associata a esposizione frammentaria e incompleta.</p> <p>22-25: padronanza limitata degli argomenti trattati nei 2 moduli associata a discreta proprieta' di linguaggio scientifico.</p> <p>26-29: piu' che buona padronanza degli argomenti trattati nei 2 moduli, completa proprieta' di linguaggio</p> <p>30-30 e lode: eccellente padronanza e capacita' di esporre gli argomenti sia di genetica molecolare che di metodologie genetiche e citogenetiche, dimostrazione di ottime capacita' di ragionamento e ottima padronanza del linguaggio scientifico,</p>
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali.

**MODULO  
METODOLOGIE GENETICHE E CITOGENETICHE**

*Prof. ALDO DI LEONARDO*

**TESTI CONSIGLIATI**

During the course students will be provided with PowerPoint presentation regarding the topics treated and with PDF files of the correlate scientific articles.

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	C
<b>AMBITO</b>	20879-Attività formative affini o integrative
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	102
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	48

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

Il modulo fornirà elementi di conoscenza metodologica per l'approccio genetico molecolare della ricerca sul cancro. Il modulo si baserà principalmente sullo studio di articoli scientifici in sistemi modello, per fornire allo studente strumenti utili alla comprensione dei 'checkpoints' mitotici. impostazione teorica e metodologica della sperimentazione e descrizione delle tecniche genetiche e citogenetiche impiegate, lettura dei dati, e analisi dei risultati.

**PROGRAMMA**

<b>ORE</b>	<b>Lezioni</b>
12	L'aneuploidia come fattore oncogenico o oncosoppressore? Approccio metodologico per lo studio dello stress proteo-tossico ed effetti sullo sviluppo causati dall'aneuploidia.
16	Dissezione molecolare dei 'checkpoints' operanti in mitosi. Alterazione dei geni operanti nel checkpoint mitotico e induzione di aneuploidia.
16	Metodologie per lo studio dell'alterazione dei geni che governano il checkpoint mitotico e l'instabilità genetica. Alterazione delle proteine centromeriche (CENPs) e induzione d'instabilità genetica. Alterazione del complesso centromero-cinetocore e instabilità genomica. Associazione tra instabilità genetica e aneuploidia. Alterazioni epigenetiche che possono indurre instabilità genetica
4	Tecniche citogenetiche per allestimento di preparati cromosomici e cariotipizzazione. Tecniche convenzionali di bandeggio cromosomico. Tecniche di citogenetica molecolare: Chromosome flow sorting. Ibridazione fluorescente in situ (FISH). Chromosome painting. Multicolor-FISH. SKY. Comparative Genomic Hybridization; array CGH.

**MODULO  
GENETICA MOLECOLARE**

*Prof.ssa LAURA LENTINI*

**TESTI CONSIGLIATI**

Tom Strachan & Andrew Read: Genetica molecolare umana, Zanichelli 2012.  
Durante il corso vengono forniti agli studenti i necessari strumenti per lo studio della disciplina; in particolare vengono fornite dal docente le presentazioni in Power Point, files multimediali e articoli scientifici pdf.

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	B
<b>AMBITO</b>	50507-Discipline del settore biomolecolare
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	102
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	48

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO 1 Genetica Molecolare:

Il modulo intende fornire elementi di Genomica e post genomica per l'approccio genetico-molecolare utili alla comprensione di pathways cellulari della progressione cellulare normale e tumorale, con l'obiettivo di fornire allo studente strumenti per:

- comprensione della problematica biologica affrontata,
- impostazione teorica e metodologica della sperimentazione e descrizione delle tecniche genetiche impiegate.

**PROGRAMMA**

ORE	Lezioni
4	Analisi della struttura e della funzione di geni, cromosomi, genomi. Funzione genica nell'era post-genomica.
10	La genetica nell'era post-genomica: Genomica strutturale, comparativa e funzionale (trascrittoma e proteoma). Utilizzo di microarray a due canali e Gene-chip, per l'analisi genomica. Interpretazione dati dei microarray.
4	Il ciclo cellulare: regolazione e analisi dei principali checkpoints. Ruolo degli oncosoppressori pRB e TP53 nell'instabilità genomica. Oncoproteine virali dei virus a DNA (E6-E7; E1A-E1B; LargeTag) loro bersagli cellulari e checkpoints.
2	Il gene ATM i suoi effettori CHK1 e CHK2 e loro funzione nei checkpoints del ciclo cellulare.
4	Ruolo degli inibitori di chinasi ciclina-dipendenti (CDKs) p21 e p16. Il locus ARF. Relazione tra ARF e MDM2. Il pathway: E2F1, p14/19ARF.
10	Genetica e genomica del cancro: L'origine del cancro: mutazioni in oncogeni (attivazione)/geni oncosoppressori. Cancerogenesi e modelli di progressione tumorale (retinoblastoma, colon, testa/collo). Cenni su cellule staminali tumorali.
4	Hippo pathway: gene LATS1/2, ruolo di proteine dell'Hippo pathway nella risposta a farmaci anti-mitotici (coattivatore TAZ) (esperimenti).
8	Modelli per lo studio di malattie genetiche umane e recupero della funzione genica: Fibrosi Cistica, Distrofia muscolare, Corea di Huntington.
2	Terapia genica