



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

|                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                      |                  |
|--------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|------------------|
| DIPARTIMENTO                         | Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                      |                  |
| ANNO ACCADEMICO OFFERTA              | 2021/2022                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                      |                  |
| ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE           | 2022/2023                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                      |                  |
| CORSO DILAUREA                       | BIOTECNOLOGIE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                      |                  |
| INSEGNAMENTO                         | GENETICA C.I.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                      |                  |
| CODICE INSEGNAMENTO                  | 03577                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                      |                  |
| MODULI                               | Si                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                      |                  |
| NUMERO DI MODULI                     | 2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                      |                  |
| SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI     | BIO/13, BIO/18                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                      |                  |
| DOCENTE RESPONSABILE                 | CORONA DAVIDE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | Professore Associato | Univ. di PALERMO |
| ALTRI DOCENTI                        | CORONA DAVIDE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | Professore Associato | Univ. di PALERMO |
|                                      | CONIGLIARO ALICE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Professore Associato | Univ. di PALERMO |
| CFU                                  | 12                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                      |                  |
| PROPEDEUTICITA'                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                      |                  |
| MUTUAZIONI                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                      |                  |
| ANNO DI CORSO                        | 2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                      |                  |
| PERIODO DELLE LEZIONI                | 2° semestre                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                      |                  |
| MODALITA' DI FREQUENZA               | Facoltativa                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                      |                  |
| TIPO DI VALUTAZIONE                  | Voto in trentesimi                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                      |                  |
| ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI | <p><b>CONIGLIARO ALICE</b></p> <p>Lunedì 15:00 18:00 Sezione di Biologia e Genetica del Dipartimento BiND in via Divisi 83, oppure attraverso la piattaforma TEAMS. A causa di possibili impegni istituzionali o riunioni di lavoro potrebbe non essere possibile ricevere gli studenti nel giorno e alle ore indicate, pertanto sarebbe preferibile fissare un appuntamento tramite e-mail.</p> <p><b>CORONA DAVIDE</b></p> <p>Lunedì 09:00 12:00 Dipartimento STEBICEF Viale delle Scienze - Edificio 16</p> <p>Martedì 09:00 12:00 Sede del Consorzio Universitario, corso Vittorio Emanuele, 92, 93100 Caltanissetta</p> |                      |                  |

**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, valutazione con punteggio in trentesimi.</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 60 minuti, consistono in ventisei domande a risposta multipla (1 punto per ogni risposta corretta) e due a risposta aperta (fino a 3 punti per ogni risposta aperta). Il superamento di ciascuna delle due prove a quiz si ottiene con un minimo di 18 punti. Il voto finale in trentesimi sara' dato dall'insieme delle valutazioni ottenute nelle due prove scritte e nella presentazione orale. 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, svolgere la presentazione orale con il powerpoint.</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.</p> <p>I criteri di valutazione per l'esame orale saranno:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Eccellente: 30 - 30 e Lode</li></ul> <p>Esito: ottima conoscenza degli argomenti, ottima proprieta' di linguaggio, buona capacita' analitica, lo studente e' in grado di applicare le conoscenze per risolvere i problemi proposti</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Molto buono: 26-29</li></ul> <p>Esito: buona conoscenza degli argomenti, piena proprieta' di linguaggio, buona capacita' analitica, lo studente e' in grado di applicare le conoscenze per risolvere i problemi proposti</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Buono: 24-25</li></ul> <p>Esito: discreta conoscenza degli argomenti, buona proprieta' di linguaggio, limitata capacita' di applicare in maniera autonoma le conoscenze per risolvere i problemi proposti</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Soddisfacente: 21-23</li></ul> <p>Esito: il candidato non ha piena padronanza degli argomenti principali ma ne possiede le conoscenze, soddisfacente proprieta' di linguaggio, scarsa capacita' di applicare autonomamente le conoscenze acquisite per la risoluzione dei problemi</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Sufficiente: 18-20</li></ul> <p>Esito: conoscenza di base degli argomenti principali e del linguaggio tecnico, scarsa o nulla capacita' di applicare autonomamente le conoscenze acquisite</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Insufficiente</li></ul> <p>Esito: il candidato non possiede una conoscenza accettabile degli argomenti trattati durante il corso</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**

| <b>ORE</b> | <b>Lezioni</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
|------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 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.                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>ORE</b> | <b>Laboratori</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 12         | Manipolazione della Drosophila, sexing, virgining, incrocio monoibrido, eredita' di geni legati a cromosomi sessuali                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |

## MODULO GENETICA MOLECOLARE APPLICATA

Prof.ssa ALICE CONIGLIARO

### TESTI CONSIGLIATI

L'essenziale di biologia molecolare della cellula. Autori: Alberts, Bray ed altri; Casa Editrice: Zanichelli - 2020 ISBN: 9788808520241

- La Cellula: un approccio molecolare. Cooper Geoffrey. Piccin Editore, 2011. ISBN: 8829921335
- Reviews ed articoli forniti dal docente.

Essential Cell Biology. Alberts B and Others. Fifth Edition 2018. WW Norton & Co. ISBN 9780393680393

The Cell: A molecular Approach. Cooper Geoffrey. Edition 2019. OUP USA. ISBN 1605358630

- Reviews on specific topic provided by the teacher

|                                                                    |                             |
|--------------------------------------------------------------------|-----------------------------|
| <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'attività 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:<br>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);<br>Analisi degli eteroduplex: SSCP; DGGE; DHPLC<br>Espansione delle triplette (Sindrome dell'X Fragile e Corea di Huntington); Malattie Mitocondriali ed eteroplasmia;<br>Imprinting Genomico e RFLP (PCR metilazione specifica) Sindrome di Angelmann e Prader Willi.<br>Sequenziamento Genico (Sanger e Next Generation Sequencing);<br>Diagnosi Prenatale |
| 12  | Classificazione delle neoplasie; Concetto di Malignità; Iniziazione e Promozione; Mutagenesi; Clonalità dei tumori<br>Mutagenesi Virale; Virus a DNA ed RNA; Esperimenti di Bishop e Varmus e loro significato; Esperimenti di Weinberg e loro significato<br>Protooncogeni ed Oncogeni                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 12  | Classificazione degli Oncogeni; Meccanismi Mutazionali degli Oncogeni<br>Oncosoppressori; Il Retinoblastoma: Identificazione e Funzione<br>Il Ciclo Cellulare; La P53 struttura e Funzione; MDM2 struttura e Funzione<br>Le telomerasi; I Geni Mutatori; Angiogenesi Fisiologica e patologica<br>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.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |