



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

|   |   |                                 |                  |
|---|---|---------------------------------|------------------|
| <b>DIPARTIMENTO</b>                             | Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata  |                                 |                  |
| <b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>                  | 2023/2024   |                                 |                  |
| <b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>               | 2023/2024   |                                 |                  |
| <b>CORSO DI LAUREA MAGISTRALE A CICLO UNICO</b> | MEDICINA E CHIRURGIA (INDIRIZZO TECNOLOGICO)  |                                 |                  |
| <b>INSEGNAMENTO</b>                             | GENETICA E MICROBIOLOGIA C.I.   |                                 |                  |
| <b>CODICE INSEGNAMENTO</b>                      | 18030   |                                 |                  |
| <b>MODULI</b>                                   | Si  |                                 |                  |
| <b>NUMERO DI MODULI</b>                         | 2   |                                 |                  |
| <b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>         | MED/07, BIO/13  |                                 |                  |
| <b>DOCENTE RESPONSABILE</b>                     | CAPRA GIUSEPPINA  | Professore Associato            | Univ. di PALERMO |
| <b>ALTRI DOCENTI</b>                            | CAPRA GIUSEPPINA  | Professore Associato            | Univ. di PALERMO |
|   | RAIMONDO STEFANIA   | Ricercatore a tempo determinato | Univ. di PALERMO |
| <b>CFU</b>                                      | 8   |                                 |                  |
| <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>     | <b>CAPRA GIUSEPPINA</b><br>Martedì 12:00 13:00 PROSAMI Via del vespro 133<br><b>RAIMONDO STEFANIA</b><br>Giovedì 15:00 17:00 BIND, sez. Biologia e Genetica, Via DIVISI 83, Palermo<br>Oltre all'orario di ricevimento, sono disponibili anche gli altri giorni previo appuntamento via e-mail. |                                 |                  |

DOCENTE: Prof.ssa GIUSEPPINA CAPRA

|  |  |
|--|--|
| <b>PREREQUISITI</b>                      | Lo studente deve avere una buona conoscenza della Biochimica e della Biologia  |
| <b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b> | <p>Conoscenza e capacità di comprensione delle caratteristiche strutturali e biologiche dei microorganismi, delle interazioni tra microorganismi ed ospite con particolare riferimento allo studio dei microrganismi patogeni e della genetica medica</p> <p>Capacità di applicare conoscenza e comprensione: Lo studente dovrà dimostrare di avere compreso i rapporti che i microorganismi instaurano con l'ospite, in condizioni normali e patologiche, i meccanismi patogenetici mediante i quali essi causano manifestazioni morbose e i fattori microbici che contribuiscono a mantenere l'omeostasi dell'organismo.</p> <p>Autonomia di giudizio: Lo studente dovrà saper interpretare i risultati delle indagini microbiologiche in funzione dei quadri patologici e utilizzare i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica. e dovrà essere in grado di ricercare autonomamente le informazioni scientifiche che supportino il giudizio formulato ed il risultato ottenuto.</p> <p>Abilità comunicative: Lo studente dovrà acquisire la capacità di trasmettere in modo chiaro le conoscenze acquisite sia in forma verbale che multimediale.</p> <p>Capacità di apprendimento: Lo studente dovrà sviluppare le capacità di apprendimento che consentano di continuare a studiare autonomamente tramite la consultazione di pubblicazioni scientifiche proprie del settore e l'analisi di temi specifici durante incontri interattivi.</p>   |
| <b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b>    | <p>Prova orale. Durante la prova orale l'esaminando dovrà rispondere a minimo due domande per ciascuno dei macro-argomenti della microbiologia ed almeno due domande dei macro-argomenti relativi alla genetica con riferimento ai testi consigliati e al materiale didattico fornito. La verifica finale mira a valutare se lo studente abbia acquisito conoscenza e comprensione degli argomenti, competenza interpretativa e autonomia di giudizio. La soglia della sufficienza sarà raggiunta quando lo studente mostri conoscenza e comprensione degli argomenti almeno nelle linee generali e abbia competenze applicative sufficienti per l'identificazione dei microorganismi patogeni e utilizzare i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica; dovrà altresì possedere capacità espositive e argomentative tali da consentire la trasmissione delle sue conoscenze all'esaminatore. Al di sotto di tale soglia, l'esame risulterà insufficiente. Quanto più, invece, l'esaminando con le sue capacità argomentative ed espositive riuscirà a interagire con l'esaminatore, e quanto più le sue conoscenze e capacità applicative andranno nel dettaglio della disciplina oggetto di verifica, tanto più la valutazione sarà positiva.</p> <p>Valutazione e suoi criteri: La valutazione è in trentesimi, e terrà conto della capacità di rispondere a quesiti in ambito di relazioni patogenetiche ospite-microorganismo, di approccio diagnostico, terapeutico e di profilassi, come riportato nello schema che segue:</p> <p>-Voto: 30 - 30 e lode – Valutazione: Eccellente (ECTS grade A-A+ excellent) Esito: Eccellente conoscenza dei contenuti della microbiologia. Lo studente dimostra elevata capacità analitico-sintetica ed è in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di elevata complessità.</p> <p>-Voto: 27 - 29 – Valutazione: Ottimo (ECTS grade B very good) Esito: Ottima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento e ottima proprietà di linguaggio. Lo studente dimostra capacità analitico-sintetica ed è in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di complessità media e, in taluni casi, anche elevata.</p> <p>- Voto: 24 - 26 – Valutazione: Buono (ECTS grade C Good) Esito: Buona conoscenza dei contenuti dell'insegnamento e buona proprietà di linguaggio. Lo studente è in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di media complessità.</p> <p>-Voto: 21 - 23 – Valutazione: Discreto (ECTS grade D satisfactory) Esito: Discreta conoscenza dei contenuti dell'insegnamento, in taluni casi limitata agli argomenti principali. Accettabile capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite.</p> <p>- Voto: 18 – 20 – Valutazione: Sufficiente (ECTS grade E sufficient) Esito: Minima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento, spesso limitata agli argomenti principali. Modesta capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite.</p> <p>- Voto: 1 - 17 – Valutazione: Insufficiente (ECTS grade F Fail) Esito: Non possiede una conoscenza accettabile dei contenuti principali dell'insegnamento. Scarsissima o nulla capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. Esame non superato</p> |
| <b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>    | Lezioni frontali   |

**MODULO  
MICROBIOLOGIA GENERALE**

*Prof.ssa GIUSEPPINA CAPRA*

**TESTI CONSIGLIATI**

I MICROBIOLOGIA MEDICA- Sherris J.C.- (6a ediz. 2017)- I ediz Italiana 2017  
 PRINCIPI DI MICROBIOLOGIA MEDICA - G. ANTONELLI, M CLEMENTI, G.  
 PRINCIPI DI MICROBIOLOGIA MEDICA – M. La Placa – 14a ed. Ed. Esculapio – EdiSES - 2014

|  |   |
|--|---|
| <b>TIPO DI ATTIVITA'</b>   | B   |
| <b>AMBITO</b>  | 50401-Patologia generale e molecolare, immunopatologia, fisiopatologia generale, microbiologia e parassitologia |
| <b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>               | 60  |
| <b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b> | 40  |

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

Apprendere le caratteristiche biologiche e patogenetiche dei microrganismi che hanno un ruolo in patologia umana.  
 Acquisire idonee conoscenze sui rapporti fra microrganismi ed ospite in condizioni normali e patologiche, individuare le vie di trasmissione, definire i principali quadri patologici.  
 Conoscere le caratteristiche ed il meccanismo di azione dei farmaci antimicrobici ed i principali strumenti per la profilassi vaccinale. Conoscere i metodi per la coltivazione ed identificazione dei microrganismi.  
 Acquisire le informazioni laboratoristiche di base utili al loro riconoscimento e la metodologia per la diagnosi delle infezioni da essi sostenute

**PROGRAMMA**

| <b>ORE</b> | <b>Lezioni</b>  |
|------------|---|
| 1          | Introduzione allo studio della microbiologia: impatto dei microrganismi sull'ambiente e sull'uomo   |
| 4          | Caratteristiche biologiche dei microrganismi cellulari (batteri, miceti e protozoi) e acellulari (virus).   |
| 3          | Riproduzione di batteri, miceti, e virus.   |
| 1          | Fattori nutrizionali e cenni sul metabolismo dei microrganismi  |
| 1          | Le popolazioni microbiche residenti, l'ecologia microbica.  |
| 2          | Fattori di patogenicità e virulenza dei microrganismi.  |
| 1          | Modalità di trasmissione dei microrganismi  |
| 2          | Rapporti virus-cellula e virus-ospite.  |
| 1          | Profilassi antimicrobica  |
| 2          | Farmaci antimicrobici. Meccanismi di resistenza.  |
| 2          | Metodi per la diagnosi microbiologica e per la valutazione dell'attività dei farmaci antimicrobici  |
| 20         | Batteri: Stafilococchi; Streptococchi; Neisserie; Micobatteri; Clostridi; Enterobatteri.<br>Miceti: Candida; Miceti dimorfi; Dermatofiti.<br>Virus: Herpesvirus; Papillomavirus; Orthomyxovirus, Retrovirus umani; Virus dell'epatiti; HPV. |

## MODULO GENETICA

Prof.ssa STEFANIA RAIMONDO

### TESTI CONSIGLIATI

"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdISES, 2019  
"EREDITA': PRINCIPI E PROBLEMATICHE DELLA GENETICA UMANA" M.R. Cummings, Ed. EdISES, Terza edizione 2014  
"GENETICA IN MEDICINA"- Thompson & Thompson. RL Nussbaum, RR McInnes, HF Willard  
"PRINCIPI DI GENETICA"- D. P. Snustad, M. J. Simmons, Ed. Edises, V edizione.  
LE SCIENZE (Ed. ital. Scientific American), NATURE, SCIENCE, BIOLOGICAL REVIEWS, Articoli vari

|   |  |
|---|--|
| TIPO DI ATTIVITA'   | A  |
| AMBITO  | 50400-Discipline generali per la formazione del medico |
| NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE               | 60   |
| NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE | 40   |

### OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Analizzare e comparare le manifestazioni di continuita' e variabilita' dell'informazione genetica nei virus, negli organismi aploidi ed in quelli diploidi. Identificare le modalita' di trasmissione dei caratteri e valutare la probabilita' della loro comparsa nella progenie; Confrontare le modalita' di trasmissione dei caratteri. Stabilire la probabilita' di fenotipizzazione di caratteri ereditari. Comprendere i meccanismi della ereditarieta' anche nella specie umana; Individuare nell'uomo l'ereditarieta' di caratteri normali e mutati e distinguere l'espressione durante lo sviluppo e la vita dell'individuo, nel rapporto tra genotipo ed ambiente. Selezionare gli approcci molecolari per lo studio delle patologie ereditarie ed Utilizzare i metodi dell'analisi genetica nella pratica medica. Interpretare i risultati di analisi citogenetiche e di indagini molecolari del genoma umano ai fini della consulenza genetica e delle applicazioni in medicina.

## PROGRAMMA

| ORE | Lezioni   |
|-----|---|
| 4   | Variabilita' e Mutazione, Meccanismi molecolari e rilevanza biologica. Crossing-over e meiosi come "miscelatore" genetico.  |
| 6   | Mutazioni somatiche e germinali; Mutazioni 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.   |
| 4   | Metodi di analisi del gene, Endonucleasi di restrizione, Vettori di geni; Clonazione del DNA; Reazione Polimerasica a Catena; Il progetto Genoma: opportunita' e rischi; Cenni sull'editing genomico (sistema Crispr-Cas9); Scienze omiche: Genomica, Epigenomica, trascrittomica, proteomica e metabolomica  |
| 6   | Genetica formale e Genetica umana, Genotipo e fenotipo. Diploidia e sessualita. Mendel ed i suoi esperimenti. Eredita' intermedia, Valutazione del concetto mendeliano di "dominanza" e "recessivita"; Il linkage, i caratteri associati.   |
| 10  | Esempi di caratteri ereditari nella specie umana: trasmissione e relazione genotipo-fenotipo. Comparazione tra caratteri mono- e poligenici; Fenotipi codominanti; Deficienze enzimatiche ereditarie ed Eterogeneita' genetica a piu' loci; Eterogeneita' allelica; Eredita' citoplasmatica; Distinzione tra patologie genetiche ed ereditarie. Eredita' di caratteri quantitativi e polifattoriali; Allelia multipla; Epistasi. Variabilita' dell'espressione genica; Espressivita' e Penetranza, incidenza dei fattori ambientali; cenni di Genetica di popolazioni. Imprinting ed eredita' epigenetica |
| 5   | Basi genetiche del sesso. La determinazione del sesso nelle specie animali e nell'uomo; Eredita' associata al sesso: diaginica in Drosophila e nella specie umana; dosaggio genico e Lyonizzazione; Eredita' olandrica.   |
| 5   | Cariotipo umano: Bandeggio dei cromosomi; Tecniche di ibridazione in situ (FISH); Terminologia internazionale per la rappresentazione del cariotipo. Rappresentazione grafica formale dei genotipi. Studio di alberi genealogici. Consultorio genetico e diagnosi prenatale: la probabilita' in genetica umana e nell'analisi degli alberi genealogici per la prognosi genetica. Applicazioni della Genetica in Medicina: tecnologie molecolari per la diagnosi; uso dei polimorfismi associati alle mutazioni per la diagnosi molecolare di patologie genetiche; esempi forensi                          |