



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata		
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2024/2025		
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2024/2025		
CORSO DILAUREA	TECNICHE DI NEUROFISIOPATOLOGIA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI NEUROFISIOPATOLOGIA)		
INSEGNAMENTO	BASI BIOLOGICHE E MOLECOLARI DELLA VITA C.I.		
CODICE INSEGNAMENTO	22325		
MODULI	Si		
NUMERO DI MODULI	3		
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	BIO/13, MED/03, BIO/10		
DOCENTE RESPONSABILE	CARLISI DANIELA	Professore Associato	Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	CARLISI DANIELA	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	CONIGLIARO ALICE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	PICCIONE MARIA	Professore Associato	Univ. di PALERMO
CFU	6		
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>CARLISI DANIELA Lunedì 08:30 16:30 Sono disponibile per il ricevimento ogni giorno previo appuntamento, presso la Sezione di biochimica del Policlinico. Accanto la biblioteca di Medicina. Contatto: daniela.carlisi@unipa.it</p> <p>CONIGLIARO ALICE 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>PICCIONE MARIA Venerdì 13:00 14:00 UOC Genetica Medica Ospedale Cervello via Trabucco 180 Palermo</p>		

DOCENTE: Prof.ssa DANIELA CARLISI

PREREQUISITI	I prerequisiti riguardano le conoscenze acquisite nel percorso scolastico precedente; lo studente deve possedere conoscenze di base di chimica, biologia e biochimica. competenza alfabetica funzionale; - competenza matematica e competenza in scienze, tecnologie e ingegneria; - competenza digitale; - competenza personale, sociale e capacità di imparare a imparare.
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	---Conoscenza e capacità di comprensione: Acquisizione del linguaggio specifico delle discipline della Biologia, della Biochimica e della genetica medica. Conoscere le basi della organizzazione cellulare degli organismi viventi; conoscere e comprendere i processi biologici di base quali l'accrescimento, la divisione cellulare, la riproduzione sessuale e lo sviluppo embrionale; I meccanismi di replicazione del materiale genetico e di insorgenza della sua variabilità; I meccanismi della espressione dei geni, le basi genetiche della ereditarietà e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari. Conoscere e comprendere le caratteristiche delle molecole biologiche ed i principi alla base del loro comportamento chimico-fisico, conoscere la struttura e le proprietà dei composti organici, conoscere le molecole di interesse biologico ed alcuni processi metabolici cellulari; ---Capacità di applicare conoscenza e comprensione: Capacità di riconoscere ed applicare autonomamente le conoscenze dei processi biologici e biochimici di base delle cellule e degli organismi; le leggi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari. ---Autonomia di giudizio: Essere in grado di valutare ed integrare in maniera autonoma le conoscenze acquisite in biologia, genetica e biochimica nello studio degli organismi ed in particolare dell'uomo; le implicazioni che alterazioni dei processi biologici, biochimici e cellulari, hanno sulle patologie umane; ---Abilità comunicative: Capacità di esporre in maniera semplice e comunicare in modo chiaro, i principali processi della biologia, della genetica e della biochimica. ---Capacità di apprendimento: Capacità di aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico mediante consultazione della bibliografia scientifica propria del settore di competenza; Capacità di apprendere e seguire opportunamente, utilizzando le conoscenze acquisite, gli insegnamenti successivi del proprio curriculum di studio; Capacità di approfondire gli argomenti anche mediante la frequenza di corsi o seminari specifici o Master di I livello.
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	PROVA ORALE La valutazione dello studente prevede una PROVA ORALE relativa all'intero insegnamento e consistente in un colloquio con un numero minimo di tre domande. Esso è volto ad accertare : a) conoscenza e comprensione degli argomenti principali; in particolare verrà verificato se lo studente ha raggiunto la competenza interpretativa. b) capacità analitiche e sintetiche; gli studenti devono dimostrare la loro capacità di applicare le conoscenze nel contesto professionale e di risolvere problemi complessi. c) la capacità dello studente di interagire con l'esaminatore, con le sue capacità espositive e argomentative, d) l'acquisizione della terminologia specifica delle discipline di base. La valutazione finale è un voto in trentesimi dato dalla somma dei voti ottenuti nelle singole discipline ed è assegnato secondo la seguente griglia: 30-30 e lode=Eccellente= pieno possesso dei contenuti dell'insegnamento; capacità analitico-sintetica e capacità di applicare le conoscenze anche nel dettaglio delle discipline al fine di risolvere problemi complessi; piena padronanza del linguaggio del settore 27-29=Ottimo= ottima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento; lo studente dimostra capacità analitico-sintetica ed abilità nell' applicare le conoscenze per risolvere problemi di complessità media e, in taluni casi, anche elevata; proprietà di linguaggio adeguata al contesto professionale 24-26=Buono=buona conoscenza dei contenuti dell'insegnamento; capacità di applicare le conoscenze per risolvere problemi di media complessità; buona proprietà di linguaggio 21-23=Discreto=discreta conoscenza dei contenuti dell'insegnamento, in taluni casi limitata agli argomenti principali; accettabile capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e modeste capacità di applicare autonomamente le conoscenze acquisite 18-20=Soglia Della Sufficienza =minima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento, spesso limitata agli argomenti principali; modesta capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina che risulta non sufficientemente articolato; minima capacità di applicare autonomamente le conoscenze acquisite 1-17=Insufficiente=Mancata conoscenza dei contenuti principali

	<p>dell'insegnamento; scarsissima o nulla capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. Per gli studenti con disabilità e neurodiversità saranno garantiti gli strumenti compensativi e le misure dispensative individuate, dal CeNDis - Centro di Ateneo per la disabilità e la neurodiversità, in base alle specifiche esigenze e in attuazione della normativa vigente.</p>
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni frontali con l'ausilio di proiezioni power point

**MODULO
BIOLOGIA APPLICATA**

Prof.ssa ALICE CONIGLIARO

TESTI CONSIGLIATI

- P. Bonaudo, C. Crisafulli, R. D'Angelo, M. Francolini, S. Grimaudo, C. Rinaldi, P. Riva, M. G. Romanelli. Editore: EdiSES. ISBN 9788833190389

- Chiara Donati, Massimo Stefani, Nicolò Taddei " Biologia e Genetica " Zanichelli, 2017 ISBN: 978-88-08-52052-4

TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	10338-Scienze biomediche
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	30
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	20

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Comprendere l'organizzazione cellulare che sta alla base degli organismi viventi.

- Conoscere i processi biologici fondamentali della biologia molecolare.
- Conoscere i processi dell'espressione genica.
- Conoscere i meccanismi della divisione cellulare e della riproduzione sessuata.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
2	Introduzione al corso: illustrazione degli obiettivi del corso, delle modalità di esame, del materiale didattico. Concetto di organismo vivente. La cellula: organizzazione strutturale e funzionale. Differenze tra cellule eucariotiche e procariotiche.
4	Membrane biologiche struttura e funzione. Trasporto di membrana e recettori.
2	Acidi nucleici: struttura e funzione; DNA come materiale genetico; Principali classi di RNA.
2	L'espressione genica: Trascrizione e Maturazione dei trascritti primari negli eucarioti.
4	Codice genetico; struttura dei ribosomi e sintesi proteica: fase di inizio, di allungamento e di terminazione della traduzione.
2	Processo di duplicazione DNA negli eucarioti.
2	Cromatina e Cromosomi; Ciclo cellulare e Mitosi.
2	Meiosi e Gametogenesi nella specie umana. Riproduzione sessuata.

MODULO BIOCHIMICA

Prof.ssa DANIELA CARLISI

TESTI CONSIGLIATI

"Le basi della biochimica" di Emine E. Abali, Susan D. Cline, David S. Franklin, Susan Viselli terza edizione italiana condotta sulla ottava edizione americana a cura di Niccolò Taddei; ed Zanichelli; ISBN: 9788808299826. 2023

"Chimica e Biochimica" di Bertoldi M, Colombo D, Magni F, Marin O, Palestini P; ed EdiSES. 2015; ISBN 9788879598781

TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	10338-Scienze biomediche
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	30
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	20

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Obiettivo del modulo di biochimica e' quello di fornire agli studenti conoscenze utili alla comprensione dei principali processi biochimici che consentono la vita della cellula e il funzionamento dell'organismo nel suo complesso.

Lo studente dovra' conoscere la struttura e la funzione delle principali macromolecole biologiche; comprendere i principali processi metabolici; conoscere i meccanismi che regolano e integrano i processi biochimici e collegarli con alcuni stati patologici.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
2	Cenni di chimica generale ed inorganica
1	Cenni sugli amminoacidi.. Struttura delle proteine e diversi livelli di organizzazione molecolare. Mioglobina (Mb). Emoglobina.
2	Enzimi: generalita'. Meccanismo di catalisi enzimatica. Sito attivo. Specificita'. Isoenzimi. Cinetica enzimatica.
1	Acidi grassi e Lipidi: Caratteristiche biologiche generali.
2	Struttura e composizione delle membrane biologiche. Trasporto di membrana. Osmosi. Diffusione semplice e facilitata. Trasportatori del glucosio (GLUT). Trasporto attivo primario e secondario. Simporto sodio-glucosio. ATPasi sodio/ potassio-dipendente.
2	Recettori di membrana e trasduzione del segnale.
2	Introduzione al metabolismo: vie cataboliche ed anaboliche. Importanza dell'ATP e del potere riducente nel collegamento fra catabolismo e anabolismo.
1	Glucidi: Definizione e denominazione dei glucidi; generalita' e ruolo biologico.
5	Metabolismo glucidico: Digestione e assorbimento dei glucidi. Glicolisi, via del pentoso fosfato Glicogenolisi, Glicogenosintesi e loro regolazione. Le fermentazioni e LDH. Il destino metabolico del piruvato. Il ciclo di Krebs. La catena respiratoria mitocondriale e la fosforilazione ossidativa e la sintesi dell' ATP. La gluconeogenesi.
2	Metabolismo lipidico: Digestione e assorbimento degli acidi grassi. La beta-ossidazione regolazione e resa energetica. Formazione, proprietà e ruolo dei corpi chetonici. La sintesi degli acidi grassi e la sua regolazione. Lipoproteine e aterosclerosi.

MODULO GENETICA MEDICA

Prof.ssa MARIA PICCIONE

TESTI CONSIGLIATI

Giovanni Neri e Maurizio Genuardi
Genetica umana e medica
Editore: Masson-Edra 2014

TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	10338-Scienze biomediche
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	30
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	20

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione

Al termine del Corso monografico in GENETICA MEDICA, gli studenti dovranno aver conseguito le conoscenze adeguate (per quanto di loro competenza) e la capacità di comprensione di argomenti riguardanti: le principali patologie genetiche, genomiche, cromosomiche e da alterazione del pattern di metilazione, le tecniche di diagnosi, la presa in carico dei pazienti affetti da malattia genetica

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Alla fine del percorso gli studenti debbono aver conseguito capacità di tradurre in pratiche professionali le conoscenze acquisite. In particolare essi debbono essere in grado di:

avere competenza personale, sociale e capacità di imparare a imparare

Utilizzare il corpus di conoscenze teoriche delle altre discipline utili al riconoscimento dei bisogni di salute e assistenza dei bambini con patologia genetica e/o cromosomica

acquisire competenza personale, sociale e capacità di imparare a imparare

integrare le conoscenze teoriche e pratiche con le altre scienze sociali e antropologiche per l'individuazione dei bisogni dei pazienti adulti e/o bambini con malattia genetica, di counseling e di sostegno/supporto anche alla coppia genitoriale

comunicare al paziente adulto e/o al bambino ed ai genitori l'iter diagnostico, la storia naturale e la terapia delle patologie genetiche e/o cromosomiche

Autonomia di giudizio

Gli studenti debbono conseguire capacità critiche e di formulazione di giudizio. A tal fine essi debbono aver appreso la procedura metodologica dell'argomentazione, la quale assicura l'acquisizione di tali capacità.

Le modalità e gli strumenti didattici per il conseguimento di questo descrittore sono: lavori di gruppo per la discussione di temi e questioni inerenti ai programmi degli studi; lezioni attive e partecipate da parte degli studenti, facendo uso del dialogo, del dibattito, della lettura guidata della letteratura internazionale.

Abilità comunicative

Sapere esprimere in ogni forma di colloquio orale le informazioni acquisite e tradurre le informazioni acquisite nella pratica clinica; dimostrare abilità comunicative efficaci con gli utenti e nelle relazioni con gli altri professionisti; dimostrare abilità comunicative con i bambini ed i loro genitori; fornire con consapevolezza e responsabilità la prestazione professionale che deve essere sempre rispettosa dei diritti della persona assistita, dei valori etici e deontologici di riferimento; esporre i lavori elaborati durante il periodo formativo.

Capacità d'apprendimento

•Sviluppare la capacità di continuare a studiare in maniera autonoma per un costante aggiornamento delle proprie conoscenze raccogliendo, organizzando ed interpretando le informazioni proprie del settore dalle diverse fonti cartacee ed informatiche. Capacità di proseguire compiutamente gli studi, utilizzando le conoscenze acquisite nel corso;

•Sviluppare azioni per una presa in carico globale in caso di patologie invalidanti o infauste.

• Sviluppo "competenze personali, sociali e capacità di imparare a imparare

OBIETTIVI FORMATIVI DEL CORSO

Acquisizione delle conoscenze di base sulle principali sindromi genetiche, genomiche, cromosomiche e/o da alterazione del pattern di metilazione.

Conoscenza della storia naturale e dei programmi di follow-up delle sindromi studiate per una presa in carico globale ed un intervento abilitativo/riabilitativo centrato sulla persona.

METODI DI VALUTAZIONE

Prova orale (colloquio orale volto alla verifica sia delle conoscenze acquisite che all'esposizione)

Per gli studenti con disabilità e neurodiversità saranno garantiti gli strumenti compensativi e le misure dispensative

individuate, dal CeNDis - Centro di Ateneo per la disabilità e la neurodiversità, in base alle specifiche esigenze e in attuazione della normativa vigente

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
2	Quando sospettare una sindrome genetica. Algoritmo clinico -diagnostico Tecniche di laboratorio per la diagnosi di sindromi genetiche e/o cromosomiche
8	Principali sindromi cromosomiche (sindrome di Down, sindrome di Turner, sindrome di Klinefelter, trisomia 13, trisomia 18, trisomia 8 in mosaico, sindrome 5p-, sindrome 4p-, sindromi da riarrangiamenti genomici, marker cromosomici soprannumerari etc.)
8	Principali sindromi genetiche (sindrome dell'X fragile, sindromi da iperaccrescimento, sindromi da anomalie dell'imprinting genomico etc.)

