



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

<b>DIPARTIMENTO</b>	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
<b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>	2015/2016		
<b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>	2015/2016		
<b>CORSO DILAUREA MAGISTRALE</b>	BIOLOGIA CELLULARE E MOLECOLARE		
<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>	
<b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b>	<p>Conoscenza e capacità di comprensione  Acquisizione di terminologie e di elementi metodologici per l'approccio genetico molecolare e per la successiva comprensione di pathways cellulari.  Capacità di applicare conoscenza e comprensione  Capacità di comprendere il "rationale" di esperimenti di genetica molecolare inerenti problemi biologici. Capacità di raccogliere, interpretare ed elaborare, dati scientifici derivati dallo studio di articoli scientifici che utilizzano metodi propri della genetica molecolare.  Autonomia di giudizio.  Capacità critica di analisi e di sintesi dei dati sperimentali presentati negli articoli scientifici.  Abilità comunicative  Capacità di collaborare in un lavoro di gruppo, capacità di presentare argomentazioni scientifiche oralmente o per iscritto ad un pubblico informato, anche in contesti internazionali.  Capacità d'apprendimento  Capacità di 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>	prova orale
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali

**MODULO  
METODOLOGIE GENETICHE E CITOGENETICHE**

*Prof. ALDO DI LEONARDO*

**TESTI CONSIGLIATI**

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.

<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 intende fornire elementi di conoscenza metodologica per l'approccio genetico molecolare a pathways cellulari e utili alla dissezione molecolare della progressione cellulare sia normale che tumorale. Il corso si baserà anche sullo studio di articoli scientifici, il cui utilizzo sarà d'aiuto per fornire allo studente strumenti per: la comprensione della problematica biologica affrontata, impostazione teorica e metodologica della sperimentazione e descrizione delle tecniche genetiche e citogenetiche impiegate, lettura dei dati, e analisi dei risultati.

**PROGRAMMA**

ORE	Lezioni
6	L'aneuploidia come fattore oncogenico o oncosoppressore? Approccio metodologico per lo studio dello stress proteo-tossico ed effetti sullo sviluppo causati dall'aneuploidia.
4	Genetica inversa e metodi per lo 'screening' genomico di mutanti. RNA interference: siRNA, miRNA.
4	Approccio genetico allo studio dei checkpoints mitotici
14	Funzione dei checkpoints mitotici nel tempo e nello spazio. Metodi genetico-molecolari utilizzati per la determinazione dei geni coinvolti nel checkpoint mitotico (Spindle Assembly Checkpoint: SAC). Effetti sulla stabilità genomica di mutazioni in geni del SAC: trasformazione e/o senescenza cellulare. Modelli per spiegare la generazione di aneuploidia.
12	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
8	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.

<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**

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 dare allo studente strumenti per:  
- comprensione della problematica biologica affrontata,  
- impostazione teorica e metodologica della sperimentazione e descrizione delle tecniche genetiche impiegate.

**PROGRAMMA**

<b>ORE</b>	<b>Lezioni</b>
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. CGH array.
4	Organizzazione del genoma umano: struttura dei geni, polimorfismi genomici: SNPs, RFLP, VNTR, STRs. Aplotipo. Farmacogenomica.
4	Genetica e genomica della progressione tumorale.
4	L'origine del cancro: mutazioni in oncogeni/geni oncosoppressori- Cancerogenesi e modelli di progressione tumorale.
4	Cancerogenesi e modelli di progressione tumorale (colon, testa/collo, retino blastoma).
2	Il ciclo cellulare: regolazione e analisi dei principali checkpoints. Ruolo degli oncosoppressori pRB e TP53 nell'instabilità genomica.
2	Oncoproteine virali dei virus a DNA (E6-E7; E1A-E1B; LargeTag) loro bersagli cellulari e checkpoints.
4	Il gene ATM i suoi effettori CHK1e CHK2 e loro funzione nei checkpoints.
4	Ruolo degli inibitori di chinasi ciclina-dipendenti (CDKIs) p21 e p16. Il locus ARF. Relazione tra ARF e MDM2. Il pathway: E2F1, p14/19ARF.
2	Hippo pathway: gene LATS1/2, ruolo di proteine dell'Hippo pathway nella resistenza al taxol nei tumori (coattivatore TAZ) (esperimenti).
4	Modelli per lo studio di malattie genetiche umane e recupero della funzione genica: Fibrosi Cistica, Distrofia muscolare, Corea di Huntington. Terapia genica.