



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

<b>DIPARTIMENTO</b>	Medicina di Precisione in area Medica, Chirurgica e Critica		
<b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>	2015/2016		
<b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>	2015/2016		
<b>CORSO DI LAUREA MAGISTRALE A CICLO UNICO</b>	ODONTOIATRIA E PROTESI DENTARIA		
<b>INSEGNAMENTO</b>	BIOLOGIA E GENETICA C.I.		
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	01617		
<b>MODULI</b>	Si		
<b>NUMERO DI MODULI</b>	2		
<b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>	BIO/13		
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
<b>ALTRI DOCENTI</b>	FONTANA SIMONA	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
<b>CFU</b>	9		
<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>FONTANA SIMONA</b>            Giovedì 15:30 16:30 Dipartimento di Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata, Sezione di Biologia e Genetica - Via Divisi, 83. A causa di possibili altri impegni istituzionali o riunioni di lavoro potrebbe non essere possibile ricevere gli studenti nel giorno e alle ore indicate. Per questo è preferibile comunque fissare un appuntamento via e-mail.</p> <p><b>SEIDITA GREGORIO</b>            Martedì 14:30 16:30 Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di Biopatologia e Biotecnologie Mediche)            Mercoledì 11:00 13:00 Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di BiND)</p>		

**DOCENTE:** Prof. GREGORIO SEIDITA

<b>PREREQUISITI</b>	
<b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b>	<p>Conoscenza e capacità di comprensione Al termine del Corso lo Studente deve avere acquisito le conoscenze più attuali nell'ambito della Biologia e della Genetica; deve avere compreso i meccanismi che stanno alla base del metabolismo, della proliferazione cellulare, della trasmissione dei caratteri ereditari e dell'insorgenza di nuove mutazioni.</p> <p>Capacità di applicare conoscenza e comprensione Sapere applicare le conoscenze dei processi biologici e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari sia a casi normali che patologici. Capacità di applicare le nozioni apprese dalla disciplina del Corso Integrato negli interventi specifici della professione. Capacità di effettuare una consulenza genetica per le patologie genetiche inerenti la professione odontoiatrica.</p> <p>Autonomia di giudizio Essere in grado di valutare in maniera autonoma i processi metabolici cellulari sia fisiologici che patologici. Di questi ultimi deve essere in grado di capire le cause e le modalità della loro trasmissione.</p> <p>Abilità comunicative Avere acquisito la capacità di spiegare, in maniera semplice e chiara, a persone non esperte, i principali processi che stanno alla base dei fenomeni biologici e di interagire con i pazienti. Capacità di spiegare ai pazienti le modalità di trasmissione di caratteri genetici inerenti la professione odontoiatrica.</p> <p>Capacità di apprendimento Essere in grado di aggiornarsi continuamente tramite la consultazione dei testi più recenti e delle pubblicazioni scientifiche proprie dei settori disciplinari della Biologia e della Genetica, a questo scopo è di particolare utilità l'aver appreso l'uso delle banche bioinformatiche che possono aiutare nel continuo aggiornamento. Deve avere acquisito le conoscenze per potere seguire Corsi di perfezionamento, Seminari specialistici e Masters.</p>
<b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b>	Prova orale
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali, esercitazioni in aula, prove strutturate

**MODULO  
GENETICA GENERALE ED APPLICATA**

*Prof. GREGORIO SEIDITA*

**TESTI CONSIGLIATI**

De Leo, Ginelli, Fasano. *Biologia e genetica*. Edizioni edises  
Tom Strachan, Andrew Read. (2012) *Genetica molecolare umana* Zanichelli editore

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	A
<b>AMBITO</b>	50443-Discipline generali per la formazione dell'odontoiatra
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	45
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	30

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

Alla fine del corso gli studenti devono avere raggiunto autonomia nel comprendere le diverse modalità di trasmissione dei caratteri ereditari. Devono essere in grado di costruire e interpretare gli alberi genealogici e devono essere capaci di utilizzare le conoscenze acquisite durante il corso per dare consulenza genetica riguardo alle patologie di interesse odontoiatrico.

**PROGRAMMA**

ORE	Lezioni
4	Struttura e funzione del cromosoma: Crossing-over e sue anomalie: traslocazioni, delezioni, inversioni pericentriche e paracentriche, crossing over ineguale, struttura dei cromosomi, metodi di studio dei cromosomi: Cariotipo, Bandeggio, FISH, CGH. Anomalie dei cromosomi: numeriche e strutturali.
6	I geni nelle famiglie e nelle popolazioni: Eredità monogenica, leggi di Mendel, Valutazione del concetto mendeliano di "dominanza" e "recessività". Mendelismo ed esempi di eredità monofattoriale (PKU, anemia falciforme). Codominanza (sistema AB0) e favismo. Eredità associata al sesso (daltonismo). Mosaicismo funzionale (deficit della G6PD) Talassemie e metodi d'indagine delle talassemie. Vantaggio dell'eterozigote nell'area mediterranea. Genetica di popolazione: frequenze alleliche e genotipiche (legge di Hardy Weinberg); gene fondatore; deriva genetica. Calcolo del rischio genetico. Alberi genealogici, caratteri poligenici, quantitativi e multifattoriali
4	Variabilità e Mutazione del genoma. Meccanismi molecolari di insorgenza, rilevanza biologica e metodi di indagine (PCR, RFLP). Mutazioni e polimorfismi del DNA; Mutazioni geniche; Sequenze sensibili ("hot spot") alle mutazioni; Meccanismi d'insorgenza delle Mutazioni: Deaminazione ossidativa, (CpG), slippage, crossing-over ineguale; Mutazioni nei siti funzionalmente rilevanti del gene e loro effetti (promotore, sequenza codificante, siti di splicing sito di poliadenilazione), sequenze ripetute, meccanismi di insorgenza e mutagenesi delle sequenze ripetute; Sindromi dovute a amplificazioni di triplette. Sindromi di Down, Patau, Edwards, Turner, Klinefelter, Triplo X, XYY); Mutazioni "dinamiche" e patologie ereditarie (Sindrome dell' X fragile, Corea di Huntington, Atassia di Freidrich; Mosaicismo cromosomico. Mutazioni cromosomiche e tumori. La riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane, con l'invecchiamento cellulare e con il cancro.
4	Principi di Genetica formale e Genetica umana: Modelli di trasmissione di caratteri ereditari nella specie umana; Reinincrocio ed analisi genetica in organismi modello: Pisello, lievito, neurospora. Modelli di trasmissione ereditaria autosomica ed associata al sesso. Mappatura genetica. Il linkage, i caratteri associati. Il linkage disequilibrium. SNP e Aplotipo. Analisi dei polimorfismi e delle mutazioni del DNA (RFLP, VNTR, STR, SNP).
2	Variabilità dell'espressione genica; Espressività e Penetranza, (retinoblastoma e Sindrome del Cromosoma X fragile), incidenza dei fattori ambientali, variazione continua e metodi statistici. LCR e HS40
2	Genoma eucariotico, I Cromosomi; DNA nucleare e mitocondriale; Geni e quantità di DNA, Sequenze ripetute; Famiglie geniche (geni per le globine nell'uomo e geni omeotici in varie specie animali e la regolazione della loro espressione). Malattie genetiche del cavo orale: nevo bianco spongioso. Amelogenesi imperfecta, dentinogenesi imperfecta, schisi. Patologie genetiche sistemiche con manifestazioni nel cavo orale
4	Metodi di analisi del gene, Endonucleasi di restrizione, funzione ed applicazioni in medicina, RFLP; Identificazione delle mutazioni non su siti di restrizione, PCR, ibridazioni, sequenziamento del DNA. Identificazione di delezioni e inserzioni
4	Risorse bioinformatiche e loro uso in medicina, attività didattiche assistite

**MODULO  
BIOLOGIA GENERALE ED APPLICATA**

*Prof.ssa SIMONA FONTANA*

**TESTI CONSIGLIATI**

"BIOLOGIA E GENETICA" G. De Leo, E. Ginelli, S. Fasano, Ed. EdiSES, 2013  
 "BIOLOGIA MOLECOLARE della CELLULA" B. Alberts et al., Ed. Zanichelli, Quinta edizione 2011

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	A
<b>AMBITO</b>	50443-Discipline generali per la formazione dell'odontoiatra
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	90
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	60

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

Alla fine del Corso lo Studente deve avere compreso le relazioni tra struttura e funzione delle principali macromolecole biologiche e i meccanismi cellulari e molecolari che regolano le attività delle cellule procariotiche ed eucariotiche. Dovrà inoltre essere in grado di interpretare i meccanismi delle interazioni cellulari, della regolazione dell'espressione genica e del differenziamento cellulare. Infine dovrà aver acquisito la conoscenze delle tecniche di base e delle tecnologie biomediche che consentano di interpretare i dati scientifici della letteratura internazionale.

**PROGRAMMA**

ORE	Lezioni
2	La Teoria cellulare: cellule ed organismi viventi. Le macromolecole biologiche. Organizzazione strutturale e funzionale delle cellule eucariotiche e procariotiche. I virus.
2	L'acqua: proprietà chimico-fisiche e sue interazioni con le macromolecole biologiche. Cenni sulla struttura di polisaccaridi e lipidi.
6	La membrana plasmatica: struttura e funzioni. I meccanismi di trasporto cellulare: diffusione, osmosi, trasporto passivo e trasporto attivo. I meccanismi di trasporto cellulare: diffusione, osmosi, trasporto passivo e trasporto attivo
6	Il materiale genetico, identificazione sperimentale e valore genetico degli acidi nucleici. Composizione e struttura degli acidi nucleici; Replicazione del DNA nei procarioti e negli eucarioti. Replicazione dei telomeri: la telomerasi.
4	DNA nei procarioti: il cromosoma batterico. DNA negli eucarioti: la cromatina e le sue gerarchie strutturali. Eterocromatina ed eucromatina. Organizzazione del genoma nei virus, nei procarioti i e nelle cellule eucariotiche.
4	Gli RNA: struttura e funzioni dell'RNA messaggero, dell'RNA transfer e dell'RNA ribosomiale. Struttura del gene procariotico ed eucariotico e gli elementi di controllo prossimali e distali.
6	La trascrizione nei procarioti e negli eucarioti. Maturazione dei tRNA, rRNA ed mRNA. Lo splicing.
2	Codice genetico e sue proprietà.
6	La traduzione nei procarioti e negli eucarioti. Smistamento delle proteine nella cellula eucariotica. Modificazioni post-traduzionali delle proteine.
4	La regolazione dell'attività genica nei procarioti. Sistemi inducibili e reprimibili.
4	La regolazione dell'attività genica negli eucarioti. Regolazione della condensazione della cromatina, Enhancer, silencer, isolatori cromatinici, fattori di trascrizione. Fattori di rimodellamento della cromatina. Alcuni esempi.
2	Ciclo cellulare: descrizione, fattori in grado di regolare il ciclo cellulare, complessi CDK, cicline. Oncogeni e oncosoppressori.
4	La meiosi e la mitosi. Il significato e le conseguenze genetiche. La ricombinazione genica nei gameti. Ovogenesi e spermatogenesi.
4	Fecondazione, sviluppo embrionale e differenziamento cellulare. Fondamenti dello sviluppo embrionale. Modelli di sviluppo (Drosophila, anfibi e mammiferi). Meccanismi e strategie del differenziamento cellulare. Il differenziamento muscolare. I geni omeotici e lo sviluppo embrionale. La totipotenza dei nuclei. Il trapianto dei nuclei e la clonazione. Le cellule staminali, le ipsc e le possibili applicazioni terapeutiche.
ORE	Laboratori
4	Le proteine: gli aminoacidi e il legame peptidico. Le strutture delle proteine: struttura primaria; struttura II: l' $\alpha$ -elica e il foglietto $\beta$ . Struttura terziaria: gli enzimi ed il loro sito attivo. Struttura quaternaria.