UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Medicina di Precisione in area Medica, Chirurgica e Critica		
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2015/2016		
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2015/2016		
CORSO DILAUREA MAGISTRALE A CICLO UNICO	ODONTOIATRIA E PROTESI DENTARIA		
INSEGNAMENTO	BIOLOGIA E GENETICA C.I.		
CODICE INSEGNAMENTO	01617		
MODULI	Si		
NUMERO DI MODULI	2		
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	BIO/13		
DOCENTE RESPONSABILE	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	FONTANA SIMONA SEIDITA GREGORIO	Professore Associato Ricercatore	Univ. di PALERMO Univ. di PALERMO
CFU	9		
PROPEDEUTICITA'			
MUTUAZIONI			
ANNO DI CORSO	1		
PERIODO DELLE LEZIONI	2° semestre		
MODALITA' DI FREQUENZA	Obbligatoria		
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi		
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	**FONTANA SIMONA** 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 e preferibile comunque fissare un appuntamento via e-mail. **SEIDITA GREGORIO** 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)		

DOCENTE: Prof. GREGORIO SEIDITA

PREREQUISITI	
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	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. Capacità di applicare conoscenza e comprensione Sapere applicare le conoscenza 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. 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. 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. 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'avere 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.
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	Prova orale
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	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	
TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	50443-Discipline generali per la formazione dell'odontoiatra
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	45
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	30
OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO	
Alla fine del corso gli studenti devono avere raggiunto autonomia nel comprendere le diverse modalita' 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 peri 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 Freidirich; Mosaicisno 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; Reincrocio 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	
TIPO DI ATTIVITA'	A
AMBITO	50443-Discipline generali per la formazione dell'odontoiatra
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	90
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	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 egli 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'α-elica e il foglietto β. Struttura terziaria: gli enzimi ed il loro sito attivo. Struttura quaternaria.