



# 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>	2016/2017		
<b>CORSO DILAUREA</b>	BIOTECNOLOGIE		
<b>INSEGNAMENTO</b>	GENETICA C.I.		
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	03577		
<b>MODULI</b>	Si		
<b>NUMERO DI MODULI</b>	2		
<b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>	BIO/18, BIO/13		
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	CORONA DAVIDE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
<b>ALTRI DOCENTI</b>	CORONA DAVIDE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	ALESSANDRO RICCARDO	Professore Ordinario	Univ. di PALERMO
<b>CFU</b>	12		
<b>PROPEDEUTICITA'</b>			
<b>MUTUAZIONI</b>			
<b>ANNO DI CORSO</b>	2		
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	2° semestre		
<b>MODALITA' DI FREQUENZA</b>	Facoltativa		
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi		
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<b>ALESSANDRO RICCARDO</b> Lunedì 15:00 18:00 Via Divisi 83 Venerdì 15:00 18:00 Via Divisi 83 <b>CORONA DAVIDE</b> Lunedì 09:00 12:00 Dipartimento STEBICEF Viale delle Scienze - Edificio 16 Martedì 09:00 12:00 Sede del Consorzio Universitario, corso Vittorio Emanuele, 92, 93100 Caltanissetta		

**DOCENTE:** Prof. DAVIDE CORONA

<b>PREREQUISITI</b>	
<b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b>	<p>Conoscenza e capacità di comprensione: Acquisizione di competenze culturali integrate nell'ambito della genetica formale e molecolare; acquisizione di una preparazione scientifica avanzata riguardo gli aspetti, biochimici, molecolari, funzionali ed evolutivisti dei geni e dei genomi. Comprensione dei meccanismi molecolari della malattia tumorale e le tecniche di laboratorio basilari per l'analisi degli acidi nucleici e loro ambiti applicativi nella ricerca e nella diagnostica.</p> <p>Capacità di applicare conoscenza e comprensione: Acquisizione di approfondite competenze applicative di tipo metodologico, tecnologico e strumentale, con riferimento a: metodologie strumentali tipiche dell'indagine genetica; tecniche di acquisizione ed analisi dei dati; strumenti statistici ed informatici di supporto.</p> <p>Autonomia di giudizio: Acquisizione di consapevole autonomia di giudizio nella valutazione e interpretazione dei dati e rielaborazione della letteratura scientifica specializzata.</p> <p>Abilità comunicative: Acquisizione di adeguate competenze e strumenti per la comunicazione con riferimento alla capacità di presentare dati sperimentali e bibliografici e alla trasmissione e divulgazione della informazione su temi di genetica molecolare d'attualità.</p> <p>Capacità d'apprendimento: Acquisizione di adeguate capacità per lo sviluppo e l'approfondimento di ulteriori competenze, con riferimento alla consultazione di banche dati di sequenze di DNA, struttura e organizzazione dei geni, etc.; all'apprendimento di tecnologie di genetica molecolare e genomica funzionale innovative; all'utilizzo di strumenti conoscitivi avanzati per l'aggiornamento continuo delle conoscenze.</p>
<b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b>	Prova in itinere, prova scritta e prova orale finale
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali, esercitazioni in aula, esercitazioni in laboratorio

**MODULO  
GENETICA GENERALE E MOLECOLARE**

*Prof. DAVIDE CORONA*

**TESTI CONSIGLIATI**

Snustad e Simmons – Principi di Genetica, Ed. Edises  
Strakan e Reed – Genetica Molecolare Umana – Ed. UTET

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	B
<b>AMBITO</b>	50078-Discipline biotecnologiche comuni
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	98
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	52

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

Il modulo di genetica Generale e Molecolare mira a fornire allo studente informazioni di base sull'ereditarietà e sui meccanismi molecolari responsabili della trasmissione dell'informazione genetica in organismi procarioti ed eucarioti.

**PROGRAMMA**

ORE	Lezioni
12	Principi della trasmissione genetica. Segregazione degli alleli ed assortimento indipendente. Alleli multipli, dominanza. Rapporti mendeliani atipici e variabilità dell'espressione genica. Eredità associata al sesso. Genetica Mendeliana nell'uomo: alberi genealogici, mappe di associazione. Base fisica dell'associazione: crossing-over e ricombinazione. Frequenza di ricombinazione ed ordine dei geni. Mappe genetiche, Mappe citogenetiche e Mappe fisiche. I progetti Genoma, organizzazione delle banche dati e strumenti informatici di supporto.
6	Genetica dei batteri: La trasformazione, la coniugazione e la trasduzione. I sistemi selettivi e non selettivi. I batteriofagi: titolazione. Le varie tappe del ciclo di infezione: Ciclo litico e lisogenico. Elementi trasponibili.
10	Il flusso dell'informazione genetica e organizzazione del genoma: Complementazione, Cistrone e concetto di gene. Aspetti generali della replicazione. La sintesi proteica e il codice genetico. Struttura dei cromosomi procariotici ed eucariotici. Struttura ed organizzazione del genoma eucariotico. Famiglie multigeniche: origine ed evoluzione. Elementi di genetica evolutiva. Eredità extranucleare: struttura ed espressione dei DNA mitocondriale e cloroplastico.
6	La regolazione dell'espressione genica: Le basi della regolazione trascrizionale nei procarioti, concetto di operone, prove genetiche dell'allosteria. Meccanismi di regolazione della trascrizione negli eucarioti: regolazione trascrizionale, meccanismi di regolazione post-trascrizionali.
6	Origine della variabilità genetica: Mutazioni geniche, spontanee, indotte, azione di agenti mutageni. Basi molecolari delle mutazioni geniche e meccanismi di riparazione. Mutazioni cromosomiche: variazioni di struttura, alterazione nel numero. Rapporto mutazione:fenotipo, mutazioni geniche e proteine alterate.
ORE	Laboratori
12	Tecniche per la trasfezione di DNA e RNA in cellule eucariote. Analisi dell'espressione di geni reporter (GFP, beta-galattosidasi, luciferasi) tramite immunofluorescenza e saggi biochimici. Analisi dell'effetto della trasfezione di siRNA sull'espressione di geni specifici tramite RT-PCR.

**MODULO  
GENETICA MOLECOLARE APPLICATA**

*Prof. RICCARDO ALESSANDRO*

**TESTI CONSIGLIATI**

L'essenziale di biologia molecolare della cellula. Autori: Alberts, Bray ed altri; Casa Editrice: Zanichelli.

- La Cellula: un approccio molecolare. Cooper G.M. Zanichelli Editore

- Reviews ed articoli forniti dal docente.

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	A
<b>AMBITO</b>	50077-Discipline biologiche
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	98
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	52

**OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO**

Lo studente al termine del modulo deve avere acquisito basi culturali e tecniche nell'ambito della patologia molecolare e delle metodologie diagnostiche molecolari che consentano:

- di interpretare i processi che, attraverso l'attività differenziale dei geni, portano allo sviluppo del cancro;
- l'analisi anche finalizzate alla valutazione della predisposizione al cancro;
- la sperimentazione su cellule o loro componenti per la comprensione di specifici fenotipi correlati alla sviluppo e progressione del cancro.

**PROGRAMMA**

<b>ORE</b>	<b>Lezioni</b>
14	Strategie e tecniche per l'identificazione e l'analisi delle mutazioni: Serie alleliche e polimorfismo, analisi di polimorfismi (di restrizione mini- e microsatelliti). Uso diagnostico dei polimorfismi. Tecniche per lo "screening" o il rilevamento di mutazioni specifiche con relativi esempi in campo biomedico: RFLP ed anemia falciforme; ASO, dot blot e reverse dot blot (Talassemia); ARMS e OLA-PCR (Fibrosi Cistica); Southern blot e PCR (Distrofia Muscolare); Protein truncation test (Distrofia di Becher); Analisi degli etero duplex: SSCP; DGGE; DHPLC Espansione delle triplette (Sindrome dell'X Fragile e Corea di Huntington); Malattie Mitocondriali ed eteroplasmia; Imprinting Genomico e RFLP (PCR metilazione specifica) Sindrome di Angelmann e Prader Willi. Sequenziamento Genico (Sanger e Next Generation Sequencing); Diagnosi Prenatale
10	Classificazione delle neoplasie; Concetto di Malignità; Iniziazione e Promozione; Mutagenesi; Clonalità dei tumori Mutagenesi Virale; Virus a DNA ed RNA; Esperimenti di Bishop e Varmus e loro significato; Esperimenti di Weinberg e loro significato Protooncogeni ed Oncogeni
8	Classificazione degli Oncogeni; Meccanismi Mutazionali degli Oncogeni Oncosoppressori; Il Retinoblastoma: Identificazione e Funzione Il Ciclo Cellulare; La P53 struttura e Funzione; MDM2 struttura e Funzione Le telomerasi; I Geni Mutatori; Angiogenesi Fisiologica e patologica La Cascata Metastatica
<b>ORE</b>	<b>Laboratori</b>
24	RealTime PCR, Sonde TaqMan, Analisi delle variazioni di sequenza mediante RealTime PCR. Tecnologia per la Genotipizzazione. Uso dei differenti marcatori per la genotipizzazione.