



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2015/2016		
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2016/2017		
CORSO DILAUREA	BIOTECNOLOGIE		
INSEGNAMENTO	GENETICA C.I.		
CODICE INSEGNAMENTO	03577		
MODULI	Si		
NUMERO DI MODULI	2		
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	BIO/18, BIO/13		
DOCENTE RESPONSABILE	CORONA DAVIDE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	CORONA DAVIDE	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	ALESSANDRO RICCARDO	Professore Ordinario	Univ. di PALERMO
CFU	12		
PROPEDEUTICITA'			
MUTUAZIONI			
ANNO DI CORSO	2		
PERIODO DELLE LEZIONI	2° semestre		
MODALITA' DI FREQUENZA	Facoltativa		
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi		
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	ALESSANDRO RICCARDO Lunedì 15:00 18:00 Via Divisi 83 Venerdì 15:00 18:00 Via Divisi 83 CORONA DAVIDE 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

PREREQUISITI	
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	<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>
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	Prova in itinere, prova scritta e prova orale finale
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	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

TIPO DI ATTIVITA'	B
AMBITO	50078-Discipline biotecnologiche comuni
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	98
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	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.

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

ORE	Lezioni
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
ORE	Laboratori
24	RealTime PCR, Sonde TaqMan, Analisi delle variazioni di sequenza mediante RealTime PCR. Tecnologia per la Genotipizzazione. Uso dei differenti marcatori per la genotipizzazione.