



Syllabus CdLM in Medicina e Chirurgia a.a. 2022-23

BIOLOGIA e GENETICA **I anno – I sem. (10 CFU)**

Docenti

Canale: 1 – DI PIETRO Cinzia, BARBAGALLO Davide, RAGUSA Marco

Canale: 2 – BARBAGALLO Davide

Canale: 3 – RAGUSA Marco

Canale: 4 – DI PIETRO Cinzia

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Studio integrato della cellula e degli organismi viventi, con particolare riguardo ai meccanismi molecolari coinvolti nei seguenti processi: duplicazione, trasmissione ed espressione dell'informazione genetica - proliferazione cellulare - differenziamento - sviluppo dell'organismo - biogenesi di organuli e strutture cellulari - interazioni fra cellule - basi biomolecolari dell'evoluzione - basi biologiche del comportamento. Le applicazioni traslazionali delle nozioni di genetica molecolare e di biotecnologia, relative ai processi citati, costituiscono un aspetto pertinente del settore. L'apprendimento e l'utilizzo di tutte le tecnologie biomolecolari avanzate, comprese le tecnologie ricombinanti e l'utilizzo di animali transgenici, sono indispensabili al raggiungimento degli obiettivi indicati.

PREREQUISITI

Argomenti dei programmi previsti per le prove di ammissione. Avere sanato eventuali OFA.

CONTENUTI DEL CORSO

Basi chimiche e organizzazione molecolare della vita

Acqua, Carboidrati, Lipidi, Proteine, Acidi Nucleici

Le basi dell'organizzazione biologica

Classificazione degli organismi; Evoluzione; Struttura e funzione delle cellule procariotiche (Batteri e Archea); Struttura e funzione delle cellule eucariotiche: membrana plasmatica, nucleo, nucleolo, nucleoplasma, reticolo endoplasmatico, ribosomi, mitocondri, complesso di Golgi, lisosomi, perossisomi, citoscheletro.

Struttura e funzione del gene

Struttura del gene nei procarioti e negli eucarioti; Struttura del genoma umano: sequenze codificanti e sequenze non codificanti. Evoluzione del genoma e dei geni.

Trascrizione e maturazione degli RNA

Dogma della biologia molecolare. Struttura e funzione degli RNA di prima, seconda e terza classe; Caratteristiche generali della trascrizione. Le RNA polimerasi. I fattori di trascrizione.



La trascrizione nei procarioti. La trascrizione negli eucarioti. Meccanismi di maturazione dell'RNA.

Sintesi proteica

Le proprietà del codice genetico. L'apparato di traduzione: struttura e funzione dei ribosomi e dei tRNA. Inizio della traduzione. Allungamento. Terminazione. Differenze tra eucarioti e procarioti. Degradazione proteica ad opera del proteasoma.

Regolazione dell'espressione genica

Steps di controllo dell'espressione genica. Inizio della trascrizione; alterazioni strutturali della cromatina. Metilazione delle isole CpG e silenziamento genico. Imprinting genomico. Inattivazione del cromosoma X. Splicing alternativo. RNA editing. Struttura e funzione dei microRNA. Modificazioni post-traduzionali.

Duplicazione del DNA

Modello della replicazione semiconservativa. Caratteristiche generali della duplicazione del DNA. Replicazione nei batteri. La replicazione negli eucarioti: replicazione dei telomeri. Meccanismi di riparazione del DNA.

Mutazioni

Mutazioni spontanee ed indotte; Mutazioni puntiformi e la loro classificazione. Mutazioni per espansione di triplette. Mutazioni cromosomiche. Mutazioni genomiche.; Polimorfismi: SNPs, VNTR, InDel. Classificazione funzionale degli SNPs e loro significato nella biomedicina moderna.

Metodologie di biologia molecolare

Enzimi utilizzati nelle metodologie molecolari: DNA polimerasi, enzimi di restrizione, trascrittasi inversa. Vettori di clonazione. Gel Elettroforesi. Principi della PCR, real time PCR. Introduzione alla bioinformatica.

Trasporto di membrana

Meccanismi di trasporto passivo. Meccanismi di diffusione facilitata. Meccanismi di trasporto attivo.

Trasduzione del segnale

Struttura e funzione dei recettori intracellulari ed extracellulari. Ruolo delle chinasi e delle fosfatasi. Proteine G. Secondi messaggeri. Meccanismi generali di trasduzione del segnale.

Ciclo cellulare

Mitosi, Meiosi e controllo del ciclo cellulare.

Apoptosi

Significato fisiologico, patologico ed evolutivo dell'apoptosi. Ruolo delle caspasi. Pathway estrinseca. Pathway intrinseca.

Basi molecolari del cancro

Significato bio-patologico del cancro. Oncogeni. Oncosoppressori.



Cellule staminali

Proprietà delle cellule staminali. Classificazione delle cellule staminali. Fonti di cellule staminali.

Genetica Mendeliana

Gli esperimenti di Mendel. Le tre Leggi di Mendel. Teoria Cromosomica dell'Eredità. Concetti di Dominanza, Recessività, Dominanza Incompleta, Codominanza, Pleiotropia, Epistasi, Penetranza, Espressività. Alberi Genealogici. Caratteri autosomici dominanti, autosomici recessivi, legati all'X dominanti, legati all'X recessivi, legati all'Y. Cenni sulle malattie genetiche mendeliane.

VALUTAZIONE

Modalità di valutazione

La prova consiste in un colloquio in cui saranno poste 3 domande che vertono su almeno 3 diversi argomenti del programma. La prova permette di verificare: i) il livello di conoscenza dello studio integrato della cellula e degli organismi viventi, nonché delle tecnologie biomolecolari avanzate, comprese le tecnologie ricombinanti e l'utilizzo di animali transgenici, e di genetica classica e molecolare; ii) la capacità di applicare tali conoscenze per la risoluzione di problemi specifici inerenti lo studio della Biologia e della Genetica (problem solving ed autonomia di giudizio); iii) la chiarezza espositiva; iv) la proprietà di linguaggio scientifico.

Per l'attribuzione del voto finale si terrà conto dei seguenti parametri:

Voto 29-30 e lode: lo studente ha una conoscenza approfondita di Biologia e Genetica, riesce prontamente e correttamente a integrare e analizzare criticamente le situazioni presentate, risolvendo autonomamente problemi anche di elevata complessità; ha ottime capacità comunicative e padroneggia il linguaggio scientifico.

Voto 26-28: lo studente ha una buona conoscenza di Biologia e Genetica, riesce a integrare e analizzare in modo critico e lineare le situazioni presentate, riesce a risolvere in modo abbastanza autonomo problemi complessi ed espone gli argomenti in modo chiaro utilizzando un linguaggio scientifico appropriato;

Voto 22-25: lo studente ha una discreta conoscenza di Biologia e Genetica, anche se limitata agli argomenti principali; riesce a integrare e analizzare in modo critico ma non sempre lineare le situazioni presentate ed espone gli argomenti in modo abbastanza chiaro con una discreta proprietà di linguaggio;

Voto 18-21: lo studente ha la minima conoscenza di Biologia e Genetica, ha una modesta capacità di integrare e analizzare in modo critico le situazioni presentate ed espone gli argomenti in modo sufficientemente chiaro sebbene la proprietà di linguaggio sia poco sviluppata;

Esame non superato: lo studente non possiede la conoscenza minima richiesta dei contenuti principali dell'insegnamento. La capacità di utilizzare il linguaggio specifico è scarsissima o nulla e non è in grado di applicare autonomamente le conoscenze acquisite.

La verifica dell'apprendimento potrà essere effettuata anche per via telematica, qualora le condizioni lo dovessero richiedere.



Esempi di domande e/o esercizi frequenti

Descrivere il ruolo di TBP nella trascrizione dei geni eucariotici
Spiegare come un miRNA può funzionare sia da oncogene che da oncosoppressore
Descrivere il ruolo di Rb nella regolazione del ciclo cellulare
In che modo i perossisomi sono coinvolti in patologia?
Quali sono le differenze tra totipotenza, pluripotenza e multipotenza?
Che ruolo svolge il reticolo endoplasmatico liscio?
Dove ed in che modo vengono trascritti e processati gli RNA ribosomiali?
In che modo i membri della famiglia bcl-2 regolano la fuoriuscita del citocromo c?
Quale è il ruolo dei frammenti di Okazaki?
Mutazioni genetiche
Basi molecolari del cancro
Leggi di Mendel
Penetranza ed espressività

TESTI ADOTTATI

De Leo e Coll, Biologia e Genetica, Terza edizione - Ed Edises
Giulia Annovi, Biologia Molecolare - Manuale per la formazione in Medicina - Edra edizioni
Strachan e Read, Genetica umana molecolare, Ed Utet

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Lezioni frontali e teorico-pratiche. Insegnamento cooperativo (studente-docente) tramite condivisione di materiale didattico e supporti multimediali. Attività integrative con il supporto di tutor.

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel Syllabus.

Modalità di frequenza

Obbligo di frequenza

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

ARGOMENTI	RIFERIMENTI TESTI
STRUTTURA DELLA CELLULA STRUTTURA E FUNZIONE DEL GENE DUPLICAZIONE DEL DNA TRASCRIZIONE E MATURAZIONE DEGLI RNA SINTESI PROTEICA REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA	Giulia Annovi, Biologia Molecolare; De Leo e Coll, Biologia e Genetica
MUTAZIONI	De Leo e Coll, Biologia e Genetica; Strachan e Read, Genetica umana molecolare
METODOLOGIE DI BIOLOGIA MOLECOLARE	Giulia Annovi, Biologia Molecolare; De Leo e Coll, Biologia e Genetica
TRASDUZIONE DEL SEGNALE	De Leo e Coll, Biologia e Genetica



UNIVERSITÀ
degli STUDI
di CATANIA

DIPARTIMENTO DI CHIRURGIA GENERALE E SPEC. MEDICO-CHIRURGICHE
CORSO DI LAUREA MAGISTRALE IN MEDICINA E CHIRURGIA

COMMISSIONE *TECNICO-PEDAGOGICA*

CICLO CELLULARE CELLULE STAMINALI APOPTOSI	Giulia Annovi, Biologia Molecolare; De Leo e Coll, Biologia e Genetica
BASI MOLECOLARI DEL CANCRO	De Leo e Coll, Biologia e Genetica
GENETICA MENDELIANA	De Leo e Coll, Biologia e Genetica; Strachan e Read, Genetica umana molecolare