



Facoltà Dipartimentale di Medicina e Chirurgia Anno accademico 2021/2022

Biologia e Genetica [1201104]

Nessun partizionamento

Corso di studio Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia

Ordinamento Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia

Percorso comune

Docenti: FRANCESCA ZALFA (Tit.), FIORELLA GURRIERI

Numero ore: 150

Periodo: Secondo Ciclo Semestrale

Crediti: 12

Settori: BIO/13, BIO/13

Obiettivi formativi

Il corso integrato si propone di fornire agli studenti la conoscenza e la comprensione di:

- struttura e organizzazione generale delle unità biologiche e delle loro reciproche interazioni;
- la logica costruttiva delle strutture biologiche fondamentali ai diversi livelli di organizzazione della materia vivente e i principi unitari generali che presiedono al funzionamento delle diverse unità biologiche;
- i processi cellulari di base comuni a tutti gli esseri viventi: i meccanismi di espressione e regolazione dell'informazione genetica a livello cellulare e molecolare, i meccanismi di riproduzione cellulare ed i fattori di variabilità intraspecifica;
- i meccanismi di trasmissione dell'informazione genetica nelle famiglie e nella popolazione; il ruolo della genetica nella medicina
- la logica dei principi che governano la diversificazione delle unità biologiche, relativamente alle loro caratteristiche di strutturazione interna, di compartimentazione funzionale, alle loro modalità di espressione dell'informazione genetica, sia longitudinalmente, lungo la storia evolutiva, sia tra i diversi distretti di ogni singolo individuo (differenziamento).
- alcune tecniche di biologia molecolare e genetica applicabili in ambito clinico-diagnostico.

Risultati di apprendimento specifici

- Conoscenza e comprensione dei principi generali della biologia e della genetica (elencati al punto precedente).
- Capacità di applicare le conoscenze per la risoluzione di problematiche di natura biologica e/o genetica.
- Capacità di saper applicare il metodo sperimentale allo studio dei fenomeni biologici e genetici fondamentali.
- Capacità di sviluppare procedimenti logici e strategie che permettano di eseguire osservazioni precise e documentate e riuscire farne una corretta analisi critica allo scopo di dedurre principi generalizzabili.
- Capacità di valutare i rischi di ricorrenza di malattie genetiche e a componente genetica nelle famiglie.

Prerequisiti

In base al Regolamento del Corso di Studi non è prevista nessuna propedeuticità per questo CI ma, come prerequisiti, si richiedono le conoscenze di base della chimica generale, della chimica organica e della propedeutica biochimica, indispensabili per la comprensione e l'interpretazione dei fenomeni biologici.

Contenuti del corso

Biologia:

- Concetti introduttivi: Caratteristiche generali degli esseri viventi e loro classificazione.
- La cellula e gli organuli cellulari: Teoria cellulare. Interazioni molecolari nelle strutture ed entità biologiche. Cellula procariotica e cellula eucariotica.
- Replicazione e riparazione del DNA.
- Complessità del genoma eucariotico: DNA altamente ripetuto, DNA mediamente ripetuto e DNA a sequenza unica.
- Espressione genica: dalla trascrizione alla traduzione. RNA (struttura e funzione). Trascrizione nei procarioti e



negli eucarioti. Maturazione degli rRNA, dei tRNA e degli mRNA. Codice genetico e sintesi proteica.

- Regolazione dell'espressione genica.
- Destino post-sintetico delle proteine: Importazione delle proteine nel RER, nei mitocondri, nei cloroplasti e nel nucleo. Maturazione delle proteine. Esocitosi ed endocitosi.
- Citoscheletro e mobilità cellulare: Microfilamenti, filamenti intermedi e microtubuli. Proteine motrici (miosine, chinesine e dineine).
- Divisione cellulare: Ciclo cellulare e sua regolazione. Mitosi e Meiosi.
- Cenni di trasduzione del segnale: Segnalazione cellulare e principali vie di trasduzione del segnale. Apoptosi. Basi molecolari del cancro.

Genetica:

- Correlazione genotipo fenotipo: tipi di mutazioni nel DNA (sinonime, missense, nonsense, frameshift). Dominanza, recessività e codominanza.
- Trasmissione nelle famiglie dei caratteri monofattoriali: Eredità autosomica dominante e recessiva. Eredità X-linked dominante e recessiva.
- Eccezioni all'eredità mendeliana: Penetranza incompleta, espressività variabile ed eterogeneità genetica. L'ipotesi di Mary Lyon. Imprinting genomico costituzionale e acquisito.
- Genetica di popolazioni: Frequenze geniche e genotipiche nella popolazione. Equilibrio di Hardy-Weinberg. Forze evolutive.
- Caratteri multifattoriali e malattie complesse: Genetica dei caratteri quantitativi. Studi di associazione con marcatori molecolari per l'identificazione dei geni di suscettibilità.
- Il carico genetico nelle patologie umane e la nuova cultura dell'"OMICA".
- La determinazione genetica del sesso e patologie correlate: i geni sul cromosoma Y.
- Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina: strategie per l'identificazione di geni-malattia, utilità pratica dell'analisi di linkage, modelli in vivo e in vitro di malattie umane.
- Disordini genomici e dupliconi: aneusomie segmentarie e aploinsufficienza.
- La consulenza genetica e la visita genetica: il ruolo del medico genetista.
- Il cariotipo umano e le sue anomalie numeriche e strutturali: Criteri di classificazione dei cromosomi e metodi di bandeggio. Cariotipo umano normale e patologico. Traslocazioni robertsoniane. Variazioni nel numero dei cromosomi: trisomie e monosomie.
- Le sindromi costituzionali da predisposizione a neoplasie ereditarie.

Metodi didattici

Il corso viene svolto per mezzo di lezioni frontali ed esercitazioni teorico-pratiche, per entrambi gli insegnamenti, divise nel seguente modo:

Biologia:

- 80 ore di lezioni frontali: 60 in presenza e 20 on-line tramite piattaforma Teams
- 7 ore di esercitazioni

Genetica:

53 ore di lezioni frontali tutte in presenza

10 ore di esercitazioni

Le esercitazioni si svolgono con le seguenti modalità:

- In aula con l'intera classe (esercitazioni teoriche tipo "problem solving")
- In laboratorio in piccoli gruppi (esercitazioni pratiche finalizzate alla conoscenza e all'apprendimento di alcune tecniche di base della biologia molecolare e della genetica applicabili in ambito clinico-diagnostico).

Inoltre, sulla piattaforma e-learning sono disponibili materiali didattici per l'approfondimento e l'aiuto allo studio (power-point con spiegazioni integrate, filmati, animazioni, ecc.) e, su richiesta, sono anche previste ore di tutorato e di studio guidato con i docenti titolari o con il tutor di disciplina.

Modalità di verifica dell'apprendimento

Metodi e criteri di valutazione dell'apprendimento

L'esame si svolge alla fine del corso, negli appelli previsti dal calendario accademico e può essere sostenuto solo dagli studenti in regola con la frequenza alle lezioni.

L'esame consta di una prova scritta di Biologia, di una prova scritta di Genetica e di un'eventuale prova orale (facoltativa).

Le prove scritte contengono tre diversi tipi di domande:

- domande a risposta multipla che spaziano su tutti gli argomenti teorici del corso, volte a verificare l'acquisizione e la conoscenza dei suddetti argomenti.
- risoluzione di problemi, volti a verificare la capacità di saper applicare le conoscenze e le competenze acquisite e la logica dei principi unitari di base per la risoluzione di problematiche semplici di natura biologica e/o genetica.
- domande a risposta aperta, volte a verificare la capacità di analisi e di sintesi e la capacità di saper raccordare le conoscenze in maniera logica e coerente per la produzione di un elaborato corretto e completo.



Lo studente oltre alle due prove scritte può scegliere (facoltativamente) di sostenere anche una prova orale (di biologia e genetica) volta a valutare, oltre agli aspetti dell'apprendimento precedentemente descritti, anche la chiarezza espositiva e la proprietà di linguaggio.

Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale

La valutazione dell'apprendimento prevede l'attribuzione di un voto finale espresso in trentesimi (più eventuale lode) e tale attribuzione tiene conto delle due prove scritte e dell'eventuale prova orale, in base ai seguenti criteri:

Prova scritta di Biologia: 10 domande a risposta multipla che valgono ciascuna 1 punto e 2 domande a risposta aperta che valgono ciascuna 10,5 punti.

Prova scritta di Genetica: 31 domande a risposta multipla o risoluzione di problemi che valgono ciascuna 1 punto.

Prova orale (facoltativa): 3 domande che spaziano tra tutti gli argomenti del corso integrato, ciascuna delle quali pesa 10 punti.

Per l'attribuzione dei suddetti punteggi si tiene in considerazione:

Per le domande a risposta multipla:

- la correttezza della risposta (100%)

Per le domande tipo risoluzione di problemi:

- la logica seguita dallo studente nella risoluzione del problema (50%)

- la correttezza della procedura individuata per la risoluzione del problema (50%)

Per le domande a risposta aperta e per la prova orale:

- l'adeguatezza e l'attinenza della risposta in relazione alle competenze che lo studente si presuppone abbia acquisito alla fine dell'insegnamento (40%)

- la correttezza della risposta (30%)

- la capacità di raccordare le informazioni in modo logico e coerente (20%)

- l'impiego di un linguaggio appropriato (10%)

Il voto finale viene attribuito tramite media pesata tra:

- voto dello scritto di Biologia (7 CFU □ peso 58%)

- voto dello scritto di Genetica (5 CFU □ peso 42%)

Oppure, per gli studenti che decidono di sostenere anche la prova orale, tramite media aritmetica tra:

- voto medio dei due scritti (pesati per i CFU) □ peso 50%

- voto dell'orale □ peso 50%

L'esame non si ritiene superato in caso di punteggio inferiore a 18/30.

Per conseguire un punteggio pari o superiore a 28/30, lo studente deve dimostrare di aver acquisito una conoscenza ottima di tutti gli argomenti trattati durante il corso integrato, essendo in grado di raccordarli in modo logico e coerente, mentre la lode corrisponde ad una preparazione eccellente con votazione finale superiore a 30/30.

Testi di riferimento

Testi adottati:

• Karp, Biologia cellulare e molecolare, Casa Editrice EDISES.

• Thompson & Thompson, Genetica in Medicina, Nussbaum, McInnes, Willard, Casa Editrice IDELSON-GNOCCHI.

Altri testi consigliati:

• Cooper- Hausman, La cellula

Un approccio molecolare, Casa Editrice PICCIN.

• Alberts e autori vari, Biologia molecolare della cellula, Ed. Zanichelli.

• Michael R. Cummings, Eredità principi e problematiche della genetica umana, casa Editrice EDISES.

• B. Porfirio, Genetica Umana (1000 esercizi a risposta multipla), Casa Editrice EDISES.

• Neri G., Genuardi M., Genetica Umana e Medica, Casa Editrice EDRA.

Documentazioni aggiuntive verranno fornite durante il corso.

Stampa del 27/11/2021