

Denominazione	Corso integrato: BIOLOGIA E GENETICA <i>Integrated course: BIOLOGY and Genetics</i>
Moduli componenti	Biologia Cellulare e Molecolare Genetica e Genomica
Settore scientifico- disciplinare	Biologia Cellulare e Applicata SSD: BIOS-10/A (ex BIO/13) Genetica e Genomica SSD: MEDS-01/A (ex MED/03)
Anno di corso e semestre di erogazione	I ANNO - II SEMESTRE
Lingua di insegnamento	Italiano e inglese
Carico didattico in crediti formativi universitari	7 CFU totali , distribuiti come segue: 4 CFU (Biologia Cellulare e Molecolare) 3 CFU (Genetica e Genomica)
Numero di ore di attività didattica frontale	40 ore Didattica Erogativa (DE) e 8 ore Didattica Interattiva (DI) (Biologia Cellulare e Molecolare) 30 ore Didattica Erogativa (DE) e 6 ore Didattica Interattiva (DI) (Genetica e Genomica)
Docenti	Prof Anna Picca (Biologia Cellulare e Molecolare) [Coordinatore CI] Prof Mario Acunzo (Biologia Cellulare e Molecolare) Dr Biagio Di Lorenzo (Genetica e Genomica)
Obiettivi formativi specifici	Il corso ha l'obiettivo di fornire conoscenze di base sulle tematiche di biologia generale molecolare, sulla struttura e funzione dei componenti della cellula, degli organelli e del traffico cellulare, sulla struttura e la funzione degli acidi nucleici, sui processi regolativi a livello intracellulare, con particolare riferimento alla trascrizione dei geni, alla traduzione dei trascritti codificanti ed alla regolazione delle proteine stesse. L'insegnamento mira anche a fornire una visione complessiva delle basi genomiche dell'ereditarietà, degli alleli responsabili di malattie nell'uomo e delle modalità di trasmissione delle patologie cromosomiche, monogeniche, oligogeniche e poligeniche/multifattoriali. Al termine del corso, gli studenti avranno acquisito conoscenze sui meccanismi cellulari e molecolari fondamentali degli organismi viventi, sui processi di trasmissione ed espressione dell'informazione genetica e sugli aspetti strutturali, funzionali ed evolutivi del genoma, sviluppando la capacità di affrontare un problema medico da una prospettiva biologica e genetica.



Risultati di apprendimento specifici	Il corso si prefigge di far acquisire agli studenti principi e conoscenze di base nel campo della biologia cellulare e della genetica umana. Nel modulo di Biologia Cellulare e Molecolare lo studente apprenderà I) L'organizzazione e la struttura dei genomi, II) i principi molecolari che sono alla base dei processi di replicazione e riparo del DNA, trascrizione e controllo dell'espressione genica e traduzione, III) le principali tecniche di biologia cellulare e molecolare applicate alla medicina. Gli insegnamenti del modulo di Genetica e Genomica sono disegnati per fornire le basi fondamentali inerenti ai concetti della genetica medica moderna e alla sua applicazione allo studio dei tratti, dei disturbi e delle malattie umane. Verranno trattate con particolare attenzione le innovazioni più recenti ottenute negli ultimi anni nel campo della genetica e genomica umana, sia riguardo le malattie rare che quelle complesse più comuni, fornendo gli strumenti e le conoscenze iniziali per trasferire tali acquisizioni alla pratica clinica. Alla fine del corso gli studenti saranno in grado di riconoscere e classificare: • i meccanismi molecolari che sono alla base del trasferimento dell'informazione genica • le modalità di segregazione delle malattie ereditarie • alcune modalità di diagnosi di una malattia genetica, incluso l'utilizzo di <i>genotyping</i> e <i>next generation sequencing</i> Avranno inoltre acquisito competenze specifiche per: • discutere di questioni aperte nel campo della biologia cellulare e delle loro applicazioni in ambito medico • interpretare e ricostruire alberi genealogici, di elaborare i principi alla base dell'ereditarietà sia delle malattie genetiche rare che di quelle complesse • calcolare il rischio di ricorrenza delle malattie ereditarie • riconoscere ed elaborare principi di genetica di popolazione (calcolo di rischio relativo delle malattie umane, progressi nel campo dei <i>genome-wide association studies</i>)
---	--

	Verrà inoltre promossa e sviluppata la capacità di integrare le conoscenze acquisite per analizzare e interpretare autonomamente e criticamente i risultati di test genetici e molecolari inerenti le tematiche trattate durante il corso. Particolare importanza verrà data allo sviluppo di appropriate capacità di comunicazione scritta e orale, in relazione alla presentazione di dati e contenuti in modo organico e coerente e mediante l'uso di un linguaggio scientifico adeguato. Tale comunicazione sarà finalizzata in particolare all'interazione professionale ed alla trasmissione di dati di rilevante interesse sanitario.
Programma	Biologia Cellulare e Molecolare (4 CFU): Anatomia dei genomi: organizzazione e distribuzione dei geni, famiglie multi-geniche, cluster di geni sullo stesso cromosoma, trasposoni, pseudogeni Cromatina istoni e nucleosomi; regolazione della struttura della cromatina; Schemi di Modificazione degli istoni e loro propagazione e mantenimento. Metilazione del DNA. Meccanismi epigenetici riconducibili al cancro e all'invecchiamento Replicazione e riparo di danni al dna: meccanismo d'azione della dna polimerasi; fase di inizio e di terminazione della replicazione; telomeri e telomerasi; errori di replicazione e loro riparo; i diversi tipi di mutazione. Sistemi di riparazione NER, BER, delle rotture a doppio filamento e patologie associate a tali difetti. Meccanismi molecolari della ricombinazione omologa e non omologa e ricombinazione riparativa Trascrizione e modifiche post-trascrizionali: struttura e funzioni delle rna polimerasi; promotori delle RNA polimerasi; fattori generali di trascrizione; il complesso del mediatore; processing dell'RNA messaggero: capping, poliadenilazione e splicing; lo spliceosoma; gli introni self-splicing; splicing alternativo. Traduzione: open reading frame; struttura e funzione dei tRNA; amminoacil-tRNA sintetasi; il ribosoma; inizio, allungamento e terminazione della traduzione; il codice genetico. Regolazione dell'espressione genica: attivatori trascrizionali; integrazione del segnale e controllo combinatorio; trasduzione del segnale e controllo dei regolatori trascrizionali; silenziamento genico; RNA interference, microRNA e regolazione della stabilità e dell'inizio della traduzione dei messaggeri. Meccanismi molecolari di rigenerazione smalto e dentina. Meccanismi molecolari di integrazione e rigetto. Cellule staminali ed applicazioni in odontoiatria. Biomarcatori molecolari in odontoiatria. Tecniche di biologia cellulare e molecolare. Concetti di base sulla sicurezza e nozioni sulla strumentazione di un laboratorio di Biologia Molecolare. Il DNA ricombinante. Plasmidi ed endonucleasi di restrizione. Ligasi. Trasformazione dei batteri. Ibridazione di acidi nucleici ed accenni di diagnostica molecolare. Reazione a catena della DNA polimerasi (PCR), real time PCR e suo impiego diagnostico. Sequenziamento. Trasfezione, tecniche di trasferimento in vivo ed ex vivo, vettori virali e non virali, vaccini a DNA. Ibridazione in situ (FISH), Southern Blot, Northern blot, Western blot, immunoprecipitazione, ELISA, DNA microarray, Next generation sequencing (NGS), Cenni sulle applicazioni delle tecniche di biologia cellulare e molecolare. Test Diagnostici Avanzati per rilevamento di patogeni a livello molecolare. Applicazione delle tecniche di Biologia Molecolare nella medicina personalizzata. Genetica e Genomica (3 CFU): Introduzione alla genetica e ai modelli di ereditarietà, informazione genetica nell'uomo, codice genetico e relazione con le malattie umane (monogeniche, multifattoriali). Caratteri ereditari, familiarità, eredità autosomica e legata al sesso, leggi di Mendel e caratteri Mendeliani e non-Mendeliani, eterozigosi ed omozigosi, modelli di ereditarietà dominante, recessivo, co-dominante ed eccezioni. Ereditarietà mitocondriale. Interazione gene-gene, gene-ambiente, genetica quantitativa nelle malattie complesse multifattoriali, concetto di popolazione, legge di HWE, prevalenza e concetto di soglia: epistasi, penetranza ed espressività, pleiotropia, locus ABO e fenotipo Bombay. Cenni di epigenetica, pattern di trasmissione dei geni sottoposti ad imprinting, modificazioni degli istoni, metilazione del DNA, miRNA, effetti a livello di espressione genica, rilevanza per le malattie rare, complesse, ed il cancro. Variabilità del DNA umano, variazioni cromosomiche e strutturali, copy number variations, microsatelliti, DNA ripetitivo, mutazioni e polimorfismi (SNPs). Metodi di identificazione delle variazioni genomiche: sequenziamento del DNA, test genetici e classificazione (incluso prenatali). Genoma ed eredità mitocondriale, eteroplasmia, mutazioni e malattie. Malattie monogeniche rare (inclusa predisposizione ereditaria al cancro), definizione, costruzione e interpretazione dell'albero genealogico, eccezioni, rischio di ricorrenza espressività variabile e penetranza incomplete, eterogenità genetica, anticipazione e trinucleotide repeats.

	Malattie complesse multifattoriali, caratteri quantitativi e semiquantitativi, metodi di studio GWAS, frequenze alleliche, rischio familiare e relativo, polygenic risk scores. Cenni di metagenomica, il microbiota intestinale e la relazione con l'ospite e le malattie. Test genetici e disponibilità sul mercato, direct to consumer genetic testing, limitazioni e vantaggi, affidabilità e interpretazione corretta dei risultati, implicazioni sociali etiche e legali, introduzione alla consulenza genetica, tipologie, rischio preconcezionale, prenatale, diagnostica, prognostica e prevenzione nell'adulto.
Tipologie di attività didattiche previste e relative modalità di svolgimento	Lezioni frontali con l'ausilio di presentazioni multimediali e risorse web, in italiano e inglese. Attività di gruppo (incluse presentazioni da parte degli studenti) durante le quali si potrà approfondire la conoscenza delle tematiche inerenti la biologia cellulare e molecolare e le malattie genetiche.
Metodi e criteri di valutazione dell'apprendimento	L'ESAME FINALE (senza esoneri in itinere) prevede una prova scritta con domande a risposta multipla e aperta. La prova verrà elaborata mediante la proposta di diverse tipologie di domande: 1) A scelta multipla (lo studente dovrà individuare la risposta esatta tra quattro/cinque possibili alternative); 2) Vero/Falso (in questa serie di domande lo studente dovrà qualificare come vera o falsa ciascuna di quattro/cinque affermazioni riferite ad un argomento specifico); 3) Associativa (lo studente dovrà stabilire i collegamenti - funzionali, strutturali, classificativi - tra serie di elementi, o tra i numeri di una figura e un elenco di possibili alternative); 4) Elaborata (lo studente dovrà elaborare una risposta in base a calcoli e/o applicazione di formule e concetti appresi durante il corso)
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	Il voto finale è attribuito in trentesimi e sarà il risultato della valutazione complessiva della prova scritta ponderato per il peso in CFU dei singoli moduli. Per la valutazione sarà tenuto conto del numero di risposte corrette date senza penalità per quelle errate. L'esame si intende superato quando il voto finale è maggiore o uguale a 18 e un punteggio sufficiente (pari a 18) verrà ottenuto in ogni modulo. Complessivamente, la prova di esame sarà valutata secondo i seguenti criteri: NON IDONEO: importanti carenze e/o inaccuratezze nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni. IDONEO: - 18-20: conoscenza e comprensione degli argomenti appena sufficiente con possibili imperfezioni; capacità di analisi sintesi e autonomia di giudizio sufficienti. - 21-23: Conoscenza e comprensione degli argomenti routinaria; capacità di analisi e sintesi corrette con argomentazione logica coerente. - 24-26: Discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; buone capacità di analisi e sintesi con argomentazioni espresse in modo rigoroso. - 27-29: Conoscenza e comprensione degli argomenti completa; notevoli capacità di analisi, sintesi. Buona autonomia di giudizio. - 30-30L: Ottimo livello di conoscenza e comprensione degli argomenti. Notevoli capacità di analisi e di sintesi e di autonomia di giudizio. Argomentazioni espresse in modo originale.
Propedeuticità	Nessuna sebbene sia richiesta la compensazione degli obblighi formativi aggiuntivi (OFA) prima di poter sostenere la relativa verifica di profitto.
Materiale didattico utilizzato e materiale didattico consigliato	Testo di riferimento Biologia Cellulare e Molecolare 1) Alberts, Johnson, Lewis, Morgan, Raff, Roberts, Walter, "Biologia Molecolare della Cellula" – Settima edizione ZANICHELLI, Bologna Lettura consigliata: 2) Watson, Baker, Bell, Gann, Levine, Losick, "Biologia molecolare del gene", Settima edizione – ZANICHELLI, Bologna Testo di riferimento Genetica e Genomica in Medicina 1) Strachan, Lucassen, "Genetica e Genomica nelle Scienze Mediche", Seconda edizione a cura di Rossella Tupler – ZANICHELLI, Bologna Lettura consigliata: 2) Strachan, Read, "Genetica molecolare umana", Seconda edizione a cura di Rossella Tupler – ZANICHELLI, Bologna

	Lettura consigliata: 2) Strachan, Lukassen, "Genetics and Genomics in Medicine", 2nd Edition, CRC Press 3) Dallapiccola, Novelli, "Genetica Medica", IV Ed 2022, Edizioni Scientifiche Falco Costituiscono riferimenti imprescindibili il materiale didattico fornito dai docenti incluse dispense, diapositive multimediali, materiale online e altro materiale fornito agli studenti di volta in volta durante il corso (siti web, video...)
--	--