

Corso Integrato di **BIOLOGIA e GENETICA**

I° ANNO	SSD INSEGNAMENTO	MODULO INSEGNAMENTO	DOCENTI	CFU
CFU 10 Coordinatore Claudia Bagni	BIO/13	<i>Biologia Applicata e Genetica Molecolare</i>	Bagni Claudia	5
	BIO/13	<i>Biologia Applicata e Genetica Molecolare</i>	Michienzi Alessandro	2
		<i>Biologia Applicata e Genetica Molecolare</i>	Pacini Laura	2
	MED/03	<i>Genetica Medica</i>	Giardina Emiliano	1

PROGRAMMA



Caratteristiche dei viventi e teoria cellulare. Descrivere le caratteristiche fondamentali degli organismi viventi. Comprensione della cellula come unità strutturale e funzionale in cui sono riconoscibili le caratteristiche fondamentali e generali degli organismi viventi. Definizione di virus come parassita endocellulare.

Chimica dei viventi. Biomolecole nella cellula, struttura e proprietà. Acqua, zuccheri, lipidi e proteine. Sulla base delle conoscenze acquisite nei corsi integrati di chimica e fisica, dimostrare di: conoscere la relazione tra la struttura e la funzione degli acidi nucleici (DNA ed RNA) e delle proteine.

Modello cellulare procariote e modello cellulare eucariote. Conoscere la classificazione delle cellule in procariotiche ed eucariotiche e descriverne le principali differenze strutturali e funzionali. Organuli cellulari, struttura e funzione. Struttura e funzione del compartimento nucleare negli eucarioti.

Basi molecolari dell'informazione ereditaria. DNA struttura e funzione. DNA come molecola depositaria dell'informazione genetica. Organizzazione e diversi livelli di condensazione della cromatina. Replicazione del DNA, descrivere il ruolo biologico e i possibili modelli proposti. Telomeri e Telomerasi. Descrivere i più frequenti tipi di errori che possono avvenire in condizioni fisiologiche durante il metabolismo del DNA. Cenni sulla riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane.

RNA struttura e funzione. Descrivere i principali tipi di RNA presenti nella cellula procariotica ed eucariotica e indicarne le differenze rispetto al DNA in termini di dimensioni molecolari, stabilità e funzioni biologiche. Trascrizione e maturazione degli RNA. Descrivere il meccanismo di sintesi (trascrizione) degli RNA e illustrare i processi di maturazione dei trascritti primari in cellule eucariotiche, con particolare riguardo alla modificazione degli RNA messengeri. Ruolo degli RNA non codificanti.

Codice genetico e sue proprietà. Sintesi proteica. Decifrazione del codice genetico, descriverne le caratteristiche generali e illustrarne le implicazioni biologiche. Struttura e funzione dei ribosomi, differenze tra ribosomi procariotici ed eucariotici. Descrivere le diverse fasi del processo di sintesi delle proteine (traduzione) ed illustrare le modalità di riconoscimento codone-anticodone.

Destino post-sintetico delle proteine. Esocitosi ed endocitosi. Descrivere le più frequenti modificazioni post-traduzionali delle catene polipeptidiche e la sede cellulare nelle quali avvengono (reticolo endoplasmatico, apparato del Golgi). Traffico vescicolare, descrivere le modalità di trasporto delle proteine tra i diversi compartimenti cellulari. Descrivere il processo di biogenesi del reticolo endoplasmatico, apparato del Golgi, lisosomi e perossisomi. Illustrare modalità e meccanismi con cui si svolgono le varie forme di endocitosi: la pinocitosi la fagocitosi e l'endocitosi.

Meccanismi molecolari alla base della regolazione dell'espressione genica. Controllo a livello trascrizionale nelle cellule procariotiche ed eucariotiche. Ruolo dello stato di condensazione della cromatina e del grado di metilazione del DNA (modificazioni epigenetiche). Conoscere le principali strategie di controllo post-trascrizionale e traduzionale.



PROGRAMMA (segue)

Sviluppo e differenziamento cellulare. Espressione differenziale di un unico patrimonio genetico comune a tutte le cellule di uno stesso organismo. Meccanismi molecolari che danno origine a tipi cellulari specializzati.

Membrana plasmatica e parete cellulare. Illustrare le proprietà chimico-fisiche delle membrane in relazione alla loro composizione lipidica; definire proteine intrinseche ed estrinseche di membrana ed illustrare l'organizzazione topologica delle proteine nel doppio strato (bilayer) lipidico; indicare le principali funzioni delle proteine di membrana; il concetto di recettore; dimostrare la fluidità del doppio strato lipidico e descrivere le modalità di trasporto di piccole molecole attraverso la membrana plasmatica per diffusione semplice, diffusione facilitata, trasporto attivo; illustrare il ruolo della Na^+/K^+ - ATPasi nella generazione e mantenimento del gradiente elettrochimico della cellula.

Adesione cellulare, citoscheletro e motilità cellulare. Strutture cellulari che determinano la forma e la mobilità cellulare. Citoscheletro e polarità cellulare. Le interazioni tra le cellule ed il loro ambiente. Le molecole di adesione e la matrice extracellulare. Giunzioni cellula-cellula, le loro principali componenti molecolari, le loro proprietà e le interazioni con il citoscheletro. Illustrare l'organizzazione strutturale e i principali componenti molecolari della matrice extracellulare.

Comunicazione cellulare e trasduzione del segnale. Comunicazione tra cellule negli organismi pluricellulari, segnali chimici e proteine recettoriali. Conoscere le linee generali dei meccanismi di trasduzione del segnale con particolare attenzione al ruolo svolto dalle protein chinasi.

Ciclo cellulare, apoptosi e necrosi. Ciclo cellulare e sue fasi. Illustrare le linee generali del controllo della progressione cellulare come risultato dell'interazione tra meccanismi intracellulari e segnali extracellulari. Mutazioni che colpiscono geni coinvolti nella regolazione del ciclo cellulare (oncosoppressori) o nel controllo della proliferazione cellulare (protooncogeni). Conoscenze di base dei processi di apoptosi e necrosi.

Cenni su glicolisi e respirazione cellulare. Cloroplasti e fotosintesi. Relazione tra processi di conversione di energia e strutture cellulari. Conoscere il processo di respirazione cellulare e biosintesi dell'ATP, spiegare perché l'ATP rappresenta una fonte universale di energia libera per i viventi. Illustrare le caratteristiche delle membrane mitocondriali, i mitocondri e l'evoluzione della cellula eucariotica.

Mitosi e Meiosi. Aver compreso i principi della dinamica dei cromosomi durante la mitosi e la meiosi, tenendo presenti le differenze tra i due processi. L'importanza della meiosi per ottenere la variabilità genetica dei gameti. Meccanismi molecolari della ricombinazione genetica. Avere ben chiaro il concetto di aploidia e diploidia. Cromosomi omologhi. Caratteristiche della riproduzione sessuale e di quella asessuale.

I Cromosomi. Comprendere le tecniche di analisi cromosomica. Studio del cariotipo normale e definizione degli eteromorfismi cromosomici.

Eredità mendeliana. Comprendere la logica degli esperimenti di Mendel e il concetto di segregazione dei caratteri. Acquisire i concetti basilari della probabilità. Avere chiari i concetti di alleli e loci, omozigosi ed eterozigosi, dominanza e recessività, dominanza incompleta, codominanza. Pleiotropia. Alleli multipli. Geni essenziali e alleli letali.

Basi cromosomiche dell'ereditarietà: Basi cromosomiche dell'ereditarietà: autosomica e legata al sesso. Comprendere la base genetica e le conseguenze della trasmissione di geni localizzati su cromosomi diversi (indipendenti), tenendo presente la differenza rispetto alla trasmissione dei geni localizzati sullo stesso cromosoma (associazione).

PROGRAMMA (segue)

Mutazioni geniche: Mutazioni per sostituzione, inserzione o delezione di nucleotidi. Mutazioni spontanee e indotte. Agenti mutageni chimici e fisici. Sistemi di riparo del danno a singolo e doppio filamento del DNA.

Eredità mitocondriale: Aver presente le caratteristiche della ereditarietà legata al DNA mitocondriale, anche in relazione alla ricostruzione dell'albero filogenetico umano.

Genetica di popolazione: Equilibrio di Hardy-Weinberg: Definire i termini di popolazione mendeliana e di equilibrio genetico e illustrare la legge di Hardy-Weinberg, date le sue implicazioni teoriche anche per la comprensione dei meccanismi dell'evoluzione biologica. Saper effettuare il calcolo delle frequenze geniche e genotipiche per sistemi a due alleli, alla luce delle sue applicazioni nella consulenza genetica.

Elementi genetici mobili ed evoluzione del genoma: La natura degli elementi trasponibili. Meccanismi di trasposizione ed evoluzione genomica.

Patologia cromosomica: Sulla base della conoscenza del cariotipo normale, saper individuare le conseguenze della non disgiunzione meiotica. Poliploidie e aneuploidie. Conoscere i meccanismi alla base della formazione delle mutazioni cromosomiche di struttura, quali duplicazioni e delezioni, traslocazioni reciproche e robertsoniane, inversioni.

Trasmissione dei caratteri monofattoriali nell'uomo: Analisi degli alberi genealogici. Anticipazione. Consanguineità. Nuove mutazioni. Non-paternità. Mosaicismo germinale. Penetranza. Espressività. Eredità recessiva legata all'X. Caratteri influenzati e limitati dal sesso. Eredità legata all'Y. Caratteri quantitativi.

Eredità semplice non-mendeliana: Comprendere il concetto di eredità mendeliana con eterogeneità di locus, a penetranza incompleta e fenotipo variabile. Epistasi.

TESTI CONSIGLIATI

Biologia Cellulare e Genetica

Karp G. "Biologia cellulare e molecolare" III edizione 2007 EdiSES editore Russell PJ. "Genetica" EdiSES ed. oppure: Cooper e Hausman, La Cellula, un approccio molecolare, ed. Piccin.
Snustad and Simmons, Principi di Genetica ed. Edises, oppure: Benito e Espino, Genetica, concetti essenziali, ed. Piccin.

TESTI CONSIGLIATI

Genetica Medica

Dalla Piccola B. Novelli G.: Genetica Medica Essenziale, Il Minotauro, 2006. Altre informazioni didattiche sul sito: www.geneticaumana.net

TESTI DI CONSULTAZIONE

Alberts B., Johnson A., Lewis J., Raff M., Roberts K., Walter P. "Biologia Molecolare della Cellula" IV ed. Zanichelli editore

CORSO DI LAUREA MAGISTRALE IN MEDICINA E CHIRURGIA
GUIDA DELLO STUDENTE 2017-2018

Corso Integrato di **BIOLOGIA e GENETICA**

MODALITA' ESAME

Biologia e Genetica - L'esame si svolge con uno scritto. Domande a risposta multipla con una sola risposta esatta. La risposta errata non ha un punteggio negativo. Ad ogni risposta esatta viene attribuito un punteggio di 1; - per sostenere l'orale lo studente deve aver conseguito la sufficienza in ambedue le materie, ovvero almeno 12/20 in biologia e 6/10 in genetica; - l' esame finale si svolge in un'unica sessione; - la commissione è costituita da un docente di genetica ed uno di biologia; - non è prevista una prova pratica.

**OFFERTA FORMATIVA DISCIPLINE
A SCELTA DELLO STUDENTE**

Le attività didattiche elettive a scelta dello studente sono offerte del Corso Integrato e comprendono Seminari, Internati di ricerca, Internati di reparto e Corsi monografici. Gli argomenti delle A.D.E. non costituiscono materia di esame. L'acquisizione delle ore attribuite alle A.D.E. avviene solo con una frequenza obbligatoria del 100% ed è prevista idoneità.

- Biologia generale e cellulare (seminari, 2 ore, S. Galardi e 2 ore) **OFFERTA DA CONFERMARE**
- Genetica molecolare (seminari, 2 ore, S. A. Ciafrè e 2 ore. A. Michienzi) **OFFERTA DA CONFERMARE**
- Genetica medica (seminario, 2 ore, S. Zampatti) **OFFERTA DA CONFERMARE**

COMMISSIONE ESAME

La Commissione per gli esami di profitto del corso integrato è composta dal Presidente, dai Titolari delle discipline afferenti, dai Docenti di discipline affini e dai Cultori della materia.

Claudia Bagni (<i>Presidente</i>)	
Alessandro Michienzi	
Emiliano Giardina	
Francesca Amati	
Paola Borgiani	
Annalisa Botta	
Federica Sangiuolo	
Maria Giulia Farace	
Laura Pacini	



SEGRETERIA DEL CORSO INTEGRATO

Bagni Claudia (<i>Coordinatore</i>)	claudia.bagni@uniroma2.it	
Pacini Laura	laura.pacini@alice.it	
		fax



DOCENTI

Bagni Claudia (<i>Coordinatore</i>)	claudia.bagni@uniroma2.it	06 7259 6063
Giardina Emiliano	emiliano.giardina@uniroma2.it	06 7259 6072
Michienzi Alessandro	michienzi@med.uniroma2.it	06 7259 6054
Pacini Laura	laura.pacini@alice.it	