

## Corso di Laurea Magistrale in Odontoiatria e Protesi Dentaria 2022/2023

**Corso integrato:** Biology and genetics

**Numero di CFU:** 11

**Coordinatore del Corso integrato:** Prof.ssa Cinzia Ciccacci; e-mail: [cinzia.ciccacci@unicamillus.org](mailto:cinzia.ciccacci@unicamillus.org)

**Modulo:** Applied Biology

**SSD:** BIO/13

**Numero di CFU:** 8

**Docenti:**

- Prof.ssa Laura Pacini (5 CFU); e-mail: [laura.pacini@unicamillus.org](mailto:laura.pacini@unicamillus.org)
- Prof. Emiliano Maiani (3 CFU); e-mail: [emiliano.maiani@unicamillus.org](mailto:emiliano.maiani@unicamillus.org)

**Modulo:** Genetica Medica

**SSD:** MED/03

**Numero di CFU:** 3

**Docente:** Prof.ssa Ciccacci; e-mail: [cinzia.ciccacci@unicamillus.org](mailto:cinzia.ciccacci@unicamillus.org)

### PREREQUISITI

Non sono previste propedeuticità per il modulo di Biologia Applicata. Per l'insegnamento di Genetica Medica sarebbe auspicabile che lo studente conosca le nozioni base di biologia, quali la struttura di un gene, la replicazione del DNA e i concetti di meiosi/mitosi.

### OBIETTIVI FORMATIVI

Il corso integrato di Biologia e Genetica fornirà allo studente le basi per la comprensione dei processi biologici e dei meccanismi che causano le malattie. L'insegnamento di Biologia fornirà le basi delle attività biologiche che contraddistinguono i sistemi viventi, con particolare riferimento alle caratteristiche strutturali e funzionali della cellula intesa come unità base della vita; lo studio dei processi e delle più importanti attività cellulari; lo studio dei meccanismi molecolari alla base della regolazione dell'espressione genica in relazione al processo di differenziamento cellulare, come espressione differenziale del patrimonio genetico. L'insegnamento di Genetica Medica fornirà agli studenti le conoscenze principali sull'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali. Alla fine del corso lo studente sarà in grado di distinguere le principali classi di malattie genetiche e di riconoscerne le modalità di trasmissione.

### RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI

Alla fine dell'insegnamento, lo studente deve aver acquisito:

#### Conoscenza e capacità di comprensione

- Conoscere i principi di classificazione degli esseri viventi.
- Descrivere le principali caratteristiche e differenze tra cellule procariotiche ed eucariotiche.

- Conoscere i principali compartimenti cellulari e la loro funzione.
- Conoscere i principi generali del metabolismo cellulare.
- Conoscere le basi molecolari della trasmissione dei caratteri ereditari.
- Conoscere le basi molecolari dell'espressione genica.
- Conoscere i meccanismi alla base del differenziamento cellulare.
- Riconoscere e descrivere le conseguenze derivanti da una disregolazione dei principali processi che operano nella cellula
- La conoscenza della corretta terminologia genetica
- la conoscenza dei principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali
- La conoscenza dei principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie
- La comprensione di come costruire i pedigree familiari e calcolare la ricorrenza della malattia
- La comprensione dei principali tipi di test genetici e del loro corretto utilizzo.

#### **Capacità di applicare conoscenza e comprensione**

- La capacità di descrivere i processi biologici e i meccanismi che li regolano
- la comprensione dei meccanismi molecolari e cellulari che sono alla base delle malattie
- La capacità di analizzare i pedigree familiari e i dati genetici clinici e molecolari utili per la consulenza genetica
- La capacità di calcolare il rischio di ricorrenza della malattia

#### **Abilità comunicative**

- abilità nel descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato
- abilità nel descrivere i principali modelli di ereditarietà e il rischio di ricorrenza, utilizzando una corretta terminologia genetica.

#### **Autonomia di giudizio**

- la capacità di sintetizzare e correlare i vari argomenti
- una capacità critica sull'uso di test genetici per la diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o per la valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse

#### **Capacità di apprendimento**

- Capacità di applicare un metodo di studio e di apprendimento che sarà adeguato per approfondire le tematiche del corso con un alto grado di autonomia.

## PROGRAMMA

### Applied Biology

- **Caratteristiche principali dei sistemi viventi:** proprietà fondamentali delle cellule; la teoria cellulare; organizzazione, struttura, complessità e principali differenze tra le cellule procariotiche ed eucariotiche; struttura e funzioni degli organuli cellulari; definizione e classificazione dei virus e fasi dell'infezione virale.
- **Basi chimiche della vita:** struttura e funzione delle quattro molecole biologiche (carboidrati, lipidi, acidi nucleici e proteine); definizione degli enzimi come catalizzatori biologici.
- **Struttura e funzione della membrana plasmatica:** proprietà chimico-fisiche delle membrane e loro composizione lipidica; organizzazione delle proteine nel doppio strato lipidico; principali funzioni delle proteine di membrana; il concetto di recettore; modalità di trasporto di ioni e piccole molecole attraverso la membrana plasmatica, le basi ioniche dell'eccitabilità di membrana.
- **La compartimentazione nella cellula eucariotica:** Il citoplasma e il sistema delle membrane endocellulari (reticolo endoplasmatico, apparato di Golgi e lisosomi). Cenni sui perossisomi.
- **Mitocondri e cloroplasti.** Struttura e funzione di mitocondri e cloroplasti come generatori di energia e teoria endosimbiontica sulla loro origine. Cenni su glicolisi, fermentazione e respirazione cellulare.
- **Nucleo:** Involucro nucleare, nucleolo, organizzazione e diversi livelli di condensazione della cromatina, cromosomi.
- **Basi molecolari dell'informazione ereditaria.** DNA struttura e funzione. Identificazione del DNA come molecola depositaria dell'informazione genetica. Meccanismo molecolare della duplicazione del DNA e possibili modelli proposti. Telomeri e Telomerasi. La riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane.
- **RNA struttura e funzione.** Principali tipi di RNA presenti nella cellula procariotica ed eucariotica. Trascrizione e maturazione dei trascritti primari nelle cellule eucariotiche, con particolare attenzione alla maturazione degli RNA messaggeri. Ruolo degli RNA non codificanti.
- **Sintesi Proteica.** I ribosomi: struttura e ruolo biologico, differenze tra ribosomi procariotici ed eucariotici. Proprietà e decifrazione del codice genetico, caratteristiche generali della traduzione e implicazioni biologiche.
- **Destino postsintetico delle proteine.** Modificazioni post-traduzionali delle catene polipeptidiche e sede cellulare nelle quali avvengono (reticolo endoplasmatico, apparato del Golgi). Funzioni del reticolo endoplasmatico rugoso nello smistamento delle proteine (sequenze segnale e sequenze di arresto). Apparato di Golgi, struttura e funzione. La glicosilazione delle proteine. Funzioni del reticolo endoplasmatico liscio.
- **Traffico Vescicolare.** Smistamento delle proteine nelle vescicole di trasporto. Segnali di indirizzo. Modalità di trasporto delle proteine tra i diversi compartimenti cellulari. Biogenesi del reticolo endoplasmatico, apparato di Golgi, lisosomi e perossisomi. Endocitosi (pinocitosi, fagocitosi, endocitosi mediata da recettore); autofagia; Esocitosi costitutiva e regolata.
- **Controllo dell'espressione genica.** 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). Principali strategie di controllo post-trascrizionale e post-traduzionale.

- **Citoscheletro, adesione e motilità cellulare.** Il citoscheletro. Struttura e funzione di filamenti intermedi, microtubuli e filamenti di actina. Motori molecolari. Strutture cellulari che determinano la forma, polarità e motilità della cellula. Le interazioni tra cellule ed il loro ambiente. Le molecole di adesione e la matrice extracellulare.

- **Ciclo cellulare, Mitosi e Meiosi.** Ciclo cellulare, fasi del ciclo e controllo della progressione lungo il ciclo cellulare come risultato dell'interazione tra meccanismi intracellulari e segnali extracellulari. Il ruolo delle chinasi ciclina-dipendenti. Principi della dinamica dei cromosomi durante la mitosi e la meiosi, differenze tra i due processi. Conseguenze genetiche della meiosi, importanza della meiosi come fonte di variabilità genetica. Meccanismi molecolari della ricombinazione genetica. Concetto di aploidia e diploidia. Cromosomi omologhi. Caratteristiche della riproduzione sessuale e di quella asessuale.

- **Comunicazione cellulare e trasduzione del segnale.** Comunicazione tra cellule negli organismi pluricellulari, principi generali della segnalazione cellulare, segnali chimici e proteine recettoriali. Meccanismi di trasduzione del segnale e principali vie di segnalazione.

- **Apoptosi, Necrosi a Autofagia.**

Conoscenze di base dei processi di apoptosi, necrosi e autofagia.

- **Basi molecolari del cancro.** Funzione e differenze tra oncosoppressori e proto-oncogeni. Meccanismi molecolari della trasformazione tumorale. Caratteristiche della cellula neoplastica. Le alterazioni genetiche ed epigenetiche alla base dei tumori.

### **Medical Genetics**

- Concetti e terminologia di base: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza, mutazione, polimorfismo.

- Leggi di Mendel. Caratteri dominanti e recessivi

- La Genetica dei principali gruppi sanguigni (ABO, Rh). Incompatibilità materno fetale

- Modelli di trasmissione dei caratteri mendeliani (o monogenici): eredità autosomica recessiva e dominante, eredità legata al sesso recessiva e dominante.

- Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti e analisi di alberi genealogici. Equilibrio di Hardy-Weinberg

- Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica

- I cromosomi: struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi

- Imprinting genomico. Cenni

- Inattivazione cromosoma X

- Eredità mitocondriale

- Eredità multifattoriale: Marcatori genetici e polimorfismi. Variabilità genetica inter-individuale.

Studi di associazione.

- Farmacogenetica e Concetto di Medicina Personalizzata

- Consulenza Genetica. Diagnosi Prenatale.

- Test genetici e loro applicazioni

- Esempi di malattie genetiche: BRCA1 e cancro al seno, fibrosi cistica, difetti dello sviluppo sessuale, malattie da mutazioni dinamiche, geni e disordini dentali

- Epigenetica e nutrigenomica. Cenni

### **MODALITA' DI INSEGNAMENTO**

Il corso si articola in lezioni frontali, 80 ore di Biologia e 30 ore di Genetica Medica. I docenti si avvalgono di strumenti didattici quali presentazioni organizzate in file powerpoint con diagrammi esplicativi, illustrazioni e immagini per descrivere gli argomenti del corso. Per l'insegnamento di Genetica Medica sono previste anche lezioni interattive con svolgimento di esercizi in classe. La frequenza è obbligatoria.

### **MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO**

L'esame consiste in una prova scritta ed in una prova orale. Lo scritto consiste di quesiti a risposta multipla, con una sola risposta esatta e ad ogni risposta esatta viene attribuito un punteggio di 1. Non è prevista una penalità per risposte errate o non date. Durante la prova orale la commissione esaminatrice valuterà la capacità da parte dello studente di applicare le conoscenze e si assicurerà che le competenze siano adeguate al raggiungimento degli obiettivi. La valutazione terrà conto, inoltre, della partecipazione attiva durante le lezioni, così come, l'autonomia di giudizio (making judgements), l'abilità comunicativa (communication skills) e la capacità di apprendimento (learning skills), secondo quanto indicato nei descrittori di Dublino. Il voto minimo per il superamento dell'esame è 18/30.

### **TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA**

#### **BIOLOGIA:**

Libri di testo -"Biologia Molecolare della Cellula", Bruce Alberts et al. VII ed., ZANICHELLI.  
-"L'Essenziale di Biologia Molecolare della Cellula", Bruce Alberts et al. V ed., ZANICHELLI.

#### **GENETICA MEDICA:**

Le lezioni saranno fornite agli studenti in formato pdf.

Libri consigliati: "Medical Genetics" Jorde et al. VI Edizione. Edited by Elsevier