UNIVERSITÀ DI PISA

BIOLOGIA E GENETICA

ALESSANDRA SALVETTI

Anno accademico	2023/24
CdS	MEDICINA E CHIRURGIA
Codice	051EE
CFU	9

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
BIOLOGIA	BIO/13	LEZIONI	75	GIADA FRENZILLI ALESSANDRA SALVETTI
GENETICA	BIO/13	LEZIONI	37.50	GIADA FRENZILLI

Obiettivi di apprendimento

Conoscenze

Al termine del corso, in linea con il core curriculum nazionale proposto dal Collegio Docenti di biologia e genetica generale e molecolare, gli studenti saranno in grado di:

1. Saper utilizzare i procedimenti logici e le strategie che hanno guidato esperimenti esemplari che hanno portato a scoperte fondamentali;
2. Dimostrare di aver compreso: a) il significato del rapporto fra struttura e funzione; b) le caratteristiche fondamentali della “vita” e dell’ambiente cellulare;
3. Dimostrare di aver compreso i principi che governano la diversificazione delle unità biologiche, lungo la storia evolutiva, relativamente alle loro caratteristiche di strutturazione interna e di compartimentalizzazione morfologica e funzionale, e alle modalità di trasmissione ed espressione della informazione genetica;D) Dimostrare di aver compreso il carattere dinamico della materia vivente come risultato delle comunicazioni tra unità biologiche e del rapporto fra ambiente e attività cellulari.

In particolare, gli obiettivi specifici del corso saranno:
1) Illustrare l’organizzazione virale e cellulare tenendo presente il rapporto fra struttura e funzione;
2) Spiegare la logica della compartimentalizzazione in relazione all’efficienza funzionale nella dinamica delle attività cellulari;
3) Spiegare la logica delle comunicazioni cellulari;
4) Illustrare le differenze dell’organizzazione strutturale e funzionale del genoma in eucarioti, procarioti, virus ed organuli semi-autonomi;
5) Descrivere i meccanismi che consentono la duplicazione ed espressione del genoma che sono alla base della regolazione di processi proliferativi, del differenziamento e della variabilità tenendo presente anche l’influenza delle condizioni ambientali;
6) Definire il concetto di sessualità, descrivere i processi ricombinativi e di trasmissione dei caratteri;
7) Illustrare i meccanismi che sono alla base della riproduzione;
8) Definire e distinguere i concetti di differenziamento cellulare e regolazione dell’espressione genica;

9) Reperire, utilizzare e leggere in modo critico materiale bibliografico.

Modalità di verifica delle conoscenze

Le modalità di verifica delle conoscenze richiamano la partecipazione attiva alle lezioni frontali tramite l’interazione diretta tra docente e discenti, così da favorire momenti di commento e/o approfondimento degli argomenti esposti. Per la verifica in tempo reale dell’efficacia dell’apprendimento i docenti possono proporre agli studenti domande inerenti all’argomento oggetto della lezione avvalendosi di sistemi di *instant poll* su piattaforma informatica. Nello specifico per gli argomenti di genetica generale agli studenti verrà proposta la risoluzione di esercizi con incrementale livello di complessità.
Al fine di suscitare interesse di approfondimento della materia, agli studenti potrà essere proposto un percorso didattico secondo la metodologia del *Problem Based* Learning nel quale verrà affrontata l’analisi e la comprensione di testi scientifici sviluppando la conoscenza nell’utilizzo dei principali motori di ricerca bibliografici e nell’uso di terminologia scientifica adeguata in lingua inglese.
La valutazione si concentrerà sulla profondità delle conoscenze acquisite, considerando anche l'adeguatezza del linguaggio utilizzato, l'approccio critico dimostrato e le capacità di sviluppare collegamenti trasversali tra gli argomenti trattati

Capacità

Alla fine del corso gli studenti, grazie alle conoscenze acquisite di biologia cellulare così come di genetica generale e molecolare, avranno la capacità di interpretare e rielaborare lavori scientifici e di approfondire ulteriormente specifici argomenti in completa autonomia grazie alla capacità di effettuare ricerche bibliografiche acquisite mediante la sperimentazione "problem based learning". Inoltre gli studenti acquisiranno le

competenze necessarie per affrontare gli argomenti dei numerosi corsi per i quali questo corso integrato svolge funzione propedeutica.

Modalità di verifica delle capacità

Durante il semestre di lezione, varie modalità di verifica delle capacità acquisite potranno essere applicate includenti:
-la risoluzione di esercizi di genetica
-test intermedi programmati su argomenti correlati agli obiettivi didattici del corso
-discussione di lavori scientifici sotto la supervisione dei docenti.

Comportamenti

Il corso si propone di fornire gli strumenti metodologici e conoscitivi che mettano in grado lo studente di comprendere, attraverso un approccio critico, i processi fondamentali che caratterizzano i sistemi viventi, tra cui l'uomo, interpretandone specificità e variabilità alla luce dell'evoluzione biologica.
Le correlazioni tra struttura e funzione a livello cellulare ed i meccanismi responsabili della conservazione, espressione, variazione e trasmissione dell'informazione genetica costituiscono l'oggetto fondamentale del corso, rappresentando la base culturale necessaria per un'armonica e proficua progressione dello studio verso gli ambiti più specifici e caratterizzanti del corso di Laurea in Medicina e consentiranno lo sviluppo di un adeguato approccio scientifico che permetterà al discente di affrontare le problematiche in modo critico.

Modalità di verifica dei comportamenti

Durante il corso delle lezioni gli studenti dovranno dimostrare di aver sviluppato una mentalità critica e acquisito un metodo scientifico descrivendo approcci scientifici necessari per rispondere a specifiche problematiche biologiche.

Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Conoscenza generale della struttura delle macromolecole che compongono la cellula e della classificazione degli organismi viventi.

Corequisiti

Non sono richiesti co-requisiti particolari.

Prerequisiti per studi successivi

Sebbene nell'ordinamento del corso di laurea questo corso non costituisca prerequisito obbligatorio, esso pone le basi conoscitive per i corsi di Istologia, Biochimica, Anatomia, Fisiologia, Microbiologia, Virologia, Patologia Generale, Biologia molecolare e Genetica medica. Per questa ragione, il superamento di questo corso è altamente raccomandato prima dell'inizio del semestre successivo.

Indicazioni metodologiche

Le lezioni, la cui frequenza è obbligatoria ai sensi del Regolamento didattico del Corso di Studio, si svolgono con metodologia frontale, durante le quali il materiale didattico è presentato:

- in forma di serie di diapositive (e.g. presentazioni PowerPoint)
- con l'ausilio di filmati
- tramite la presentazione e l'analisi di pubblicazioni scientifiche (fonte PubMed et similia).

Gran parte del materiale didattico presentato a lezione e materiale integrativo è messo a disposizione sulla pagina di Teams o sulla pagina di e-learning dell'area medica dedicata al corso di insegnamento. Per ricevere chiarimenti su specifici argomenti descritti nel corso delle lezioni, e comunque per migliorare il livello di preparazione richiesto dall'insegnamento, viene consigliato l'uso dello strumento dei ricevimenti con i docenti sia individuale che di gruppo, in presenza o in modalità telematica, da concordare direttamente con il docente. E' assolutamente indicata la contestualizzazione degli argomenti in un libro di testo opportuno, essendo l'esclusivo uso di appunti e diapositive insufficiente per un'idonea preparazione dell'esame.

Programma (contenuti dell'insegnamento)

Biologia cellulare

- Caratteristiche della vita, origine della vita sulla Terra, classificazione dei viventi.
- Bacteria, Archaea e Eukarya: proprietà, strategie ed evoluzione.
- I virus come parassiti endocellulari.
- Le macromolecole costituenti la cellula.
- Composizione, struttura e funzioni delle membrane cellulari.
- Diffusione e trasporto attraverso la membrana.
- La comunicazione tra cellule e i meccanismi di trasduzione del segnale.
- I compartimenti intracellulari e lo smistamento delle proteine.
- Traffico vescicolare. Le vie di endocitosi e secrezione. La digestione intracellulare.
- Il mitocondrio, struttura, origine e funzioni.
- Il citoscheletro e la motilità cellulare.
- Il ciclo e la divisione cellulare: mitosi.
- Il controllo del ciclo cellulare.

- Il differenziamento e la morte cellulare.
- La riproduzione asessuata e sessuata, i cicli vitali.
- La divisione meiotica.
- Origine e sviluppo dei gameti.
- La fecondazione.

Genetica molecolare

- Scoperta e ruolo genetico del DNA.
- La struttura della cromatina e dei cromosomi, il cariotipo.
- Organizzazione ed evoluzione dei genomi.
- La replicazione del DNA.
- Meccanismi di riparazione e ricombinazione del DNA.
- Il flusso dell'informazione genetica.
- La struttura del gene nei procarioti e negli eucarioti.
- I diversi tipi di RNA, meccanismi di sintesi e maturazione.
- Il ribosoma e la sintesi proteica.
- Il codice genetico.
- La regolazione della espressione genica nei procarioti.
- La regolazione dell'espressione genica negli eucarioti.

Genetica generale

- La variabilità genotipica e fenotipica: geni e ambiente.
- Meccanismi di base dell'ereditarietà: gli esperimenti di Mendel e loro interpretazione cromosomica e molecolare.
- Analisi del chi-quadro e influenza del caso sui dati genetici.
- Dominanza incompleta, codominanza, alleli multipli.
- Interazione genica, epistasi, geni modificatori, geni letali, rapporti mendeliani atipici.
- Pleiotropia, effetto di posizione. Effetti della temperatura e nutrizionali, penetranza ed espressività.
- Anticipazione genica. Imprinting genomico.
- Determinazione del sesso e cromosomi sessuali.
- Caratteri limitati o influenzati dal sesso. Compensazione del dosaggio genico.
- Geni associati e crossing-over.
- Incrocio a tre punti. Mappe di associazione, interferenza.
- L'eredità citoplasmatica. Genoma mitocondriale.

- Classificazione e meccanismi di formazione delle mutazioni puntiformi e cromosomiche.
- Caratteri poligenici e multifattoriali. Alleli additivi come base della variazione continua.
- Metodi statistici per lo studio di caratteri continui.
- L'ereditabilità.
- La variabilità fenotipica, caratteri polimorfici.
- Struttura genetica di una popolazione, frequenze genotipiche ed alleliche.
- La legge di Hardy-Weinberg e sue applicazioni.
- Selezione naturale, mutazione, migrazione, deriva genetica ed inincrocio: effetti sulle frequenze alleliche.
- Genetica evolutiva.

Bibliografia e materiale didattico

MODULO DI BIOLOGIA:
"Molecole, Cellule e Organismi" Ginelli E. Malcovati M. (EDISES)
MODULO DI GENETICA:
"Genetica" Pierce (ZANICHELLI)
Il docente fornirà ulteriori approfondimenti necessari per la preparazione dell'esame sulla pagina del corso reperibile sul sito elearning dell'area medica di unipi o sull'aula di teams.

Indicazioni per non frequentanti

Non esistono indicazioni per non frequentanti, poiché la frequenza al corso ai sensi del regolamento didattica del Corso di Studio è obbligatoria.

Modalità d'esame

La verifica finale per valutare il livello di conoscenza acquisita si svolge con un esame orale in forma colloquiale della durata di circa 40 minuti, nel corso del quale vengono rivolte al/alla candidato/a una serie di domande su argomenti di biologia cellulare, genetica generale e genetica molecolare.
La valutazione viene espressa in trentesimi e tiene conto della capacità del candidato di esporre chiaramente ai componenti della commissione d'esame i concetti essenziali riguardanti gli obbiettivi del corso. In particolare, la prova viene ritenuta superata quando il candidato/a dimostra:
•coerenza nel rispondere alle domande;
• proprietà di linguaggio (i.e. saper usare in maniera efficace e adeguata la terminologia scientifica);
• capacità di individuare e presentare efficacemente gli elementi concettuali richiesti dalla

domanda;
• capacità di sintesi e di “problem solving”.

Stage e tirocini

Non sono previste forme di stage, tirocini o collaborazioni con terzi durante lo svolgimento del corso.

Ultimo aggiornamento 22/09/2023 09:48