



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

COURSE SYLLABUS

Biology and Genetics

2223-1-H4101D004

Obiettivi

Il corso fornisce allo studente le conoscenze teoriche essenziali della biologia e della genetica, nella prospettiva della loro successiva applicazione professionale in campo medico. Gli argomenti del Corso costituiscono gli strumenti necessari alla comprensione dei processi vitali a livello cellulare e molecolare, così come delle leggi alla base dell'ereditarietà dei caratteri e dei processi coinvolti nella generazione della diversità fenotipica. Le nozioni acquisite contribuiscono alla comprensione dei processi biologici alla base di condizioni normali e patologiche.

Contenuti sintetici

Struttura e funzione delle principali macromolecole cellulari; duplicazione del DNA e meccanismi di riparazione del danno; trascrizione e maturazione dell'RNA; traduzione e meccanismi di regolazione dello smistamento delle proteine; basi molecolari dell'espressione e della regolazione dell'informazione genica, con analisi dei meccanismi epigenetici, trascrizionali e post-trascrizionali; vie di trasduzione del segnale; meccanismi che controllano la divisione e il differenziamento cellulare; concetti e modalità di trasmissione dei caratteri ereditari; meccanismi che possono dar luogo a varianti fenotipiche nell'uomo; metodologia dell'analisi genetica e la sua utilità nella pratica medica; applicazioni biotecnologiche in medicina (terapia genica).

Programma esteso

BIOLOGIA GENERALE

- Principi di classificazione degli organismi viventi - Struttura ed organizzazione delle cellule procariotiche ed eucariotiche - Virus, classificazione, ciclo litico e lisogeno

BIOLOGIA CELLULARE E MOLECOLARE.

La composizione chimica e l'organizzazione molecolare della cellula: o Acqua o Carboidrati o Lipidi o Proteine o Acidi nucleici - L'identificazione del composto chimico depositario dell'informazione genetica - Basi molecolari dell'informazione ereditaria. - La replicazione del DNA. Telomerasi - La riparazione del DNA. Correlazioni con: patologie umane, invecchiamento cellulare e cancro - RNA, struttura e funzione - Trascrizione e maturazione degli RNA - Caratteristiche generali del codice genetico. Implicazioni biologiche - Sintesi proteica - Destino post-sintetico delle proteine - Regolazione dell'espressione genica o Procarioti o Eucarioti - Gli strumenti dell'ingegneria genetica (enzimi di restrizione, vettori, Southern-blotting, PCR, sequenziamento, microarrays) - Il clonaggio molecolare - La clonazione °

- Struttura e funzione del citoscheletro - I meccanismi di adesione fra le cellule e la matrice extracellulare - Endocitosi ed esocitosi - La comunicazione tra cellule negli organismi pluricellulari - La trasduzione del segnale e il ruolo centrale svolto dalle proteinchinasi - Ciclo cellulare e suo controllo genico - Mitosi e meiosi - Apoptosi - Il differenziamento cellulare: cellule staminali embrionali e adulte.

GENETICA FORMALE

- Riproduzione degli organismi - La variabilità. Ereditarietà - I geni. Fenotipo e genotipo - Diploidia e sessualità. Cromosomi omologhi, alleli e loci, omozigosi ed eterozigosi - Le leggi di Mendel - Alleli wild-type, mutati e multipli, dominanza e recessività - Integrazioni alle leggi di Mendel: epistasi, penetranza ed espressività - Cromosomi del sesso: determinazione cromosomica del sesso - Costruzione ed utilizzo degli alberi genealogici in medicina - Inattivazione del cromosoma X. Implicazioni nella manifestazione di sindromi e di malattie genetiche - Test cross ed eredità di geni localizzati su cromosomi diversi - Crossing-over e conseguenze genetiche - Calcolo delle frequenze di ricombinazione e costruzione di mappe genetiche - Principi e conseguenze dell'ereditarietà mitocondriale e dell'imprinting genomico - Esempi di ereditarietà monofattoriale: sistema ABO, Rh, daltonismo - Ereditarietà multifattoriale e genetica quantitativa - Caratteri con effetto soglia ed ereditabilità - Genetica di popolazione ed equilibrio di Hardy-Weinberg

CITOGENETICA

- Metodologie per l'analisi cromosomica - Il cariotipo umano normale - Mutazioni cromosomiche e genomiche e loro effetto meiotico e fenotipico - Delezioni, inversioni, duplicazioni, traslocazioni e non-disgiunzioni - Sindromi di Turner e Klinefelter, Sindrome di Down - Mutazioni cromosomiche e leucemie: Philadelphia e Burkitt - Mutazioni germinali, somatiche e mosaicismo

GENETICA MOLECOLARE

- Relazione tra contenuto in DNA e complessità degli organismi - Il compattamento del DNA nel nucleo delle cellule eucariotiche - Differenze strutturali tra geni procariotici e geni eucariotici - Organizzazione del genoma nei procarioti e negli eucarioti. Caratteristiche del genoma umano - La mutazione genica a livello molecolare. Meccanismi d'insorgenza - Conseguenze delle mutazioni sul prodotto genico - Esempi di mutazioni autosomiche e Xlinked, recessive e dominanti - Mutazioni a carico dei geni mitocondriali - Instabilità genomica - I polimorfismi del DNA e il loro uso come marcatori genetici - Elementi di biologia dello sviluppo - L'immunogenetica. La generazione della diversità anticorpale - La genetica del cancro: i geni che contribuiscono all'insorgenza del cancro (Rb1, WT1 e p53) - Strategie di diagnosi di malattie genetiche (diretta ed indiretta) - Applicazioni presenti e future del "Progetto genoma umano" - Terapia genica: introduzione ed esempi

Prerequisiti

Scienze di base (chimica e fisica)

Modalità didattica

Lezioni frontali

Esercitazioni in aula

In emergenza Covid-19 le lezioni si svolgeranno da remoto in video conferenza.

Materiale didattico

Presentazioni PPT

De Leo, Fasano, Ginelli. BIOLOGIA E GENETICA, IV Edizione EdiSES

Altri testi consigliati:

E.Ginelli, M.Malcovati. MOLECOLE, CELLULE E ORGANISMI, EdiSES, 2016

H. Lodish, A. Berk, S.L. Zipursky, P. Matsudaira, D. Baltimore, J. Darnell. MOLECULAR CELL BIOLOGY, FREEMAN, 2016.

Strachan, Goodship, Chinnery. GENETICA & GENOMICA nelle scienze mediche, Zanichelli

P.J. Russell. GENETICA UN APPROCCIO MOLECOLARE. PEARSON, 2014.

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Secondo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

La verifica del profitto avverrà nelle previste sessioni d'esame, mediante esame scritto, per la verifica della preparazione generale dello studente ed orale, per valutare le capacità di comprensione e approfondimento.

L'esame scritto, composto da 20 quiz a scelta multipla riguardanti l'intero programma, si considera superato con 15 risposte corrette, non viene valutato ma dà accesso all'esame orale che potrà essere svolto nella stessa sessione d'esame o in qualsiasi altra dello stesso anno accademico. Il voto finale sarà basato esclusivamente sulla valutazione dell'esposizione orale .

In caso di emergenza sanitaria gli esami saranno esclusivamente orali, in forma telematica.

Orario di ricevimento

Su appuntamento

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE
