



CORSO DI LAUREA IN TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO

Corso: Biologia molecolare ed elementi di genetica

Anno di corso: 1°

Periodo di erogazione: 1° semestre

Crediti: 5

Obiettivi formativi

Gli studenti del corso apprenderanno i concetti inerenti la natura del materiale genetico, le basi genetiche dell'ereditarietà, il significato del flusso dell'informazione genetica e dei meccanismi che ne controllano il mantenimento, della variabilità e della regolazione dell'espressione genica.

Il corso ha lo scopo di fornire allo studente le conoscenze di base della biologia molecolare e della genetica. Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di comprendere per ogni modulo i concetti appresi di biologia e di genetica e comprenderne i necessari collegamenti tra i meccanismi molecolari e la trasmissione dell'informazione genetica da una cellula alle cellule figlie e da un individuo all'altro nella specie umana. Queste caratteristiche saranno propedeutiche per l'apprendimento del corso di **Metodologie diagnostiche di genetica medica**.

Prerequisiti

Non sono presenti prerequisiti obbligatori per poter seguire il corso. Tuttavia, nozioni di biologia molecolare e genetica apprese nella scuola secondaria di secondo grado sono auspicabili per comprendere al meglio le informazioni fornite durante il corso.

Contenuti

- **Modulo di Biologia Molecolare**
 1. **Flusso di informazione nella materia vivente**

- Dogma centrale della biologia
- Divisione cellulare: mitosi e cenni di meiosi
- Struttura e funzione del DNA
- Il DNA cromosomico e il suo compattamento nella fibra di cromatina
- La regolazione della struttura della cromatina
- Replicazione e riparazione del DNA

2. Il modo in cui le cellule leggono il genoma:

- Dal DNA all'RNA
- La trascrizione – le RNA polimerasi – la trascrizione nei batteri e negli eucarioti
- Maturazione dell'RNA – lo splicing ed il suo macchinario – lo splicing alternativo – l'editing dell'RNA
- Il gene
- Il controllo dell'espressione dei geni

3. Da RNA a proteine

- Il codice genetico
- Mutazioni geniche
- Il tRNA
- La sintesi proteica nei procarioti e negli eucarioti– classi di RNA coinvolte nella traduzione –
- Il ribosoma - fasi della traduzione – regolazione traduzione-dipendente dell'mRNA e della stabilità delle proteine

4. Tecniche di analisi molecolare

- Purificazione e analisi degli acidi nucleici
- Clonaggio del DNA
- Tecniche quantitative (Southern Blot, Real-Time PCR, MLPA, sequenziamento di nuova generazione).

- **Modulo di Genetica Umana**

- 1. Genetica Mendeliana**

- Basi cromosomiche dell'ereditarietà
- Leggi di Mendel
- Eccezioni alle leggi di Mendel
- Modalità di trasmissione dei caratteri ereditari umani (eredità autosomica dominante e recessiva, X-linked dominante e recessiva)
- Rappresentazione degli alberi genealogici
- Ereditarietà multifattoriale e mitocondriale nella popolazione umana

- 2. Le basi cromosomiche dell'ereditarietà**

- Struttura ed organizzazione dei cromosomi
- Cariotipo umano
- Geni X-linked. Inattivazione del cromosoma X e mosaicismo femminile

- 3. Variabilità genetica**

- Polimorfismi
- Effetti fenotipici delle mutazioni puntiformi (missense, nonsense, frameshift e di splicing)
- Mutazioni cromosomiche e genomiche e fenotipi patologici dell'uomo

- 4. Applicazioni diagnostiche**

- Allestimento dei preparati cromosomici
- Bandeggio cromosomico e FISH
- Diagnosi prenatale
- Test genetici

Attività di apprendimento previste e metodologie di insegnamento

Il corso si svolgerà utilizzando il metodo della lezione frontale (in presenza e in streaming sincrona), integrata con momenti di lavoro di esercitazione e di revisione (test in aula su specifici argomenti per supportare gli studenti nello studio continuativo e nel superamento del test finale). Agli studenti verranno proposti anche esercizi da svolgere al di fuori dell'orario di lezione la cui correzione potrà essere argomento di discussione comune nel corso delle lezioni successive.

Le lezioni frontali hanno lo scopo di aiutare lo studente a raggiungere gli obiettivi formativi legati alla conoscenza, comprensione, sintesi e organizzazione dei contenuti del corso. Le esercitazioni e il lavoro in piccoli gruppi sono invece volti a perseguire maggiormente gli obiettivi di competenza (ad esempio: applicazione, analisi, sintesi, integrazione).

Modalità di verifica dell'apprendimento

Test scritto. Non sono previsti esami parziali.

L'esame consiste di 60 domande a scelta multipla così suddivise: 30 domande di Biologia Molecolare e 30 domande di Genetica Umana. Ogni domanda prevede 4 scelte, di cui una sola corretta. Ad ogni risposta esatta viene assegnato 1 punto, mentre per ogni risposta sbagliata o non selezionata vengono assegnati 0 punti. Per il modulo di Genetica è presente, inoltre, una domanda aggiuntiva a risposta aperta a cui viene assegnato un punteggio massimo di 3 punti (range 0-3).

Il voto finale è la media ponderata del voto conseguito in ognuno dei due moduli. Il modulo di Biologia Molecolare contribuirà quindi per 3/5 del voto finale mentre il modulo di Genetica per 2/5. Per poter prendere 30 e lode bisognerà aver realizzato almeno 30 punti in entrambi i moduli.

L'esame ha una durata di 2 ore (1 ora per modulo) ed è svolto in presenza tramite piattaforma LMS, con l'utilizzo dell'app LockDown Browser su computer portatile (non tablet).

L'esame è considerato superato se lo studente risponde correttamente ad almeno il 60% delle domande per ogni modulo (18 punti). Durante l'esame non è consentito trascrivere le domande. I docenti sono a disposizione per fornire chiarimenti ad eventuali dubbi riguardanti i quesiti.

Testi di riferimento

- Bruce Alberts, Karen Hopkin, Alexander Johnson, David Morgan, Martin Raff, Keith Roberts, Peter Walter. *L'essenziale di biologia molecolare della cellula*. ZANICHELLI 2020
- Bonaldo P. et al. *Elementi di Biologia e Genetica*. EdiSES 2022
- Clementi M. *Elementi di Genetica Medica*. EdiSES 2020
- In aggiunta ai libri di testo, tutto il materiale didattico mostrato a lezione (slides, esercizi svolti in classe, bibliografia consigliata per l'approfondimento di determinati argomenti, ecc.) sarà messo a disposizione degli studenti sulla piattaforma LMS (<https://hunimed.openlearn.eu/>).