

CORSO INTEGRATO IN BIOLOGIA MOLECOLARE E CELLULARE E GENETICA MEDICA

**MODULI: BIOLOGIA CELLULARE E APPLICATA (BIOS-10/A ex BIO/13)
BIOLOGIA MOLECOLARE (BIOS-08/A ex BIO/11)
GENETICA MEDICA (MEDS-**

CFU: 12 - Anno I - Semestre I

Insegnamento del Corso di Studio in Medicina e Chirurgia - LM a Ciclo Unico - A.A. 2024/2025

Titolo insegnamento in inglese: *Molecular and Cellular Biology & Medical Genetics*

Coordinatore C.I.: *Simona Paladino*

081-7463844

email: *spaladin@unina.it*

Insegnamenti propedeutici previsti: NESSUNO

ELENCO CORPO DOCENTI DEL C.I.

Cognome Nome	qualifica	disciplina	tel.	orario ric. e sede	E-mail
Paladino Simona	PO	Biologia Cellulare e Applicata	081-7463844	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	spaladin@unina.it
Zambrano Nicola	PO	Biologia Molecolare	081- 3737877	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	zambrano@unina.it
Franco Brunella	PO	Genetica Medica	081-19230607	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	brunella.franco@unina.it
Parisi Silvia	PA	Biologia Molecolare	081-7463155	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	silvia.parisi@unina.it
Sarnataro Daniela	PA	Biologia Cellulare e Applicata	081-7464557	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	sarnatar@unina.it
Napolitano Gennaro	PA	Genetica Medica	081-19230621	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	gennaro.napolitano2@unina.it
Pastore Nunzia	PA	Genetica Medica	081-19230629	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	nunzia.pastore@unina.it
Surace Enrico Maria	PA	Genetica Medica	081-7463771	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	enicomaria.surace@unina.it
Conte Andrea	RTD-A	Biologia Cellulare e Applicata	081-7464574	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	andrea.conte@unina.it
Guarino Andrea Maria	RTD-A	Biologia Cellulare e Applicata	081-19230639	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	andreamaria.guarino@unina.it
Minopoli Giuseppina	RTI	Biologia Molecolare	081-7463155	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	giuseppina.minopoli@unina.it
Venditti Rossella	RTD-A	Biologia Cellulare e Applicata	081-19230639	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	rossella.venditti@unina.it
Pinelli Michele	RTD-B	Genetica Medica	081-3737898	Dal lunedì al venerdì previo appuntamento e-mail	michele.pinelli@unina.it

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve apprendere i meccanismi molecolari che sono alla base della funzionalità cellulare e capire come tali meccanismi garantiscono l'omeostasi del nostro organismo. In particolare deve conoscere:

- le basi teoriche e le metodologie di analisi delle macromolecole biologiche sul piano sia strutturale che funzionale;
- i principi che a livello molecolare sono alla base dei processi di trasferimento e controllo dell'informazione genetica, della proliferazione, sopravvivenza e del differenziamento cellulare;
- le basi molecolari dei meccanismi biologici determinanti le attività e funzioni di ciascun tipo cellulare.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate

Lo studente deve dimostrare di essere in grado di:

- utilizzare i procedimenti logici e la metodologia sperimentale che sono caratteristici della ricerca scientifica biomedica;
- descrivere alcune rilevanti tecnologie cellulari e molecolari e indicarne le applicazioni;
- individuare i processi biologici come determinanti il corretto funzionamento cellulare e comprendere il nesso tra alterazioni delle strutture cellulari e dei processi biologici e importanti patologie umane.

Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi

- **Autonomia di giudizio:** Gli studenti avranno appreso come utilizzare i procedimenti logici e la metodologia sperimentale che caratterizzano la ricerca scientifica, in particolare applicata alla biologia e fisiologia delle cellule e dell'organismo umano. Inoltre, avranno compreso come i processi biologici e la loro regolazione sottendono la funzionalità e omeostasi dell'individuo, e avranno così maturato la complessità delle conoscenze, la necessità dell'integrazione disciplinare e derivare dal proprio studio riflessioni sociali ed etiche collegate all'applicazione delle proprie conoscenze.
- **Abilità comunicative:** Lo studente avrà acquisito la capacità di saper comunicare in modo chiaro e privo di ambiguità le specifiche conoscenze scientifiche di biologia molecolare e cellulare ad interlocutori specialisti e non specialisti.
- **Capacità di apprendimento:** Lo studente avrà sviluppato capacità di apprendimento che gli consenta di continuare a studiare in modo prevalentemente autonomo. Saprà raccogliere informazioni specifiche ed utilizzare le tecnologie associate all'informazione e alla comunicazione come supporto alla sua attività di studio.

PROGRAMMA

1. Organizzazione generale delle cellule. Le membrane cellulari: struttura, composizione e proprietà. I meccanismi di trasporto attraverso le membrane e loro implicazioni fisiopatologiche. CFU 0,75
 2. Struttura di acidi nucleici e topologia del DNA. Organizzazione dei genomi. Struttura della cromatina. CFU 0,75
 3. Meccanismo molecolare di replicazione del DNA. Danni al DNA, meccanismi di riparazione e loro implicazioni fisiopatologiche. CFU 0,75
 4. La trascrizione in procarioti ed eucarioti. La maturazione dei trascritti. La sintesi proteica. CFU 0,5
 5. Basi molecolari del funzionamento dei mitocondri. Funzioni dei mitocondri e loro implicazioni fisiopatologiche. CFU 0,75
 6. Biogenesi e mantenimento dei compartimenti cellulari. La regolazione del traffico vescicolare di proteine. Proprietà e funzioni degli organelli cellulari. Meccanismi molecolari di esocitosi ed endocitosi e loro implicazioni fisiopatologiche. L'autofagia e implicazioni fisiopatologiche. Vescicole extra-cellulari: proprietà, funzioni e applicazioni in campo biomedico. CFU 2
 7. Il citoscheletro e motori molecolari e il loro ruolo nella regolazione delle attività cellulari. La motilità delle cellule: implicazioni fisiopatologiche. La meccanica della divisione cellulare. La mitosi. La riproduzione degli organismi. La meiosi. CFU 1,0
 8. Principi della segnalazione cellulare e trasduzione del segnale. Ciclo cellulare: la sua logica, le sue fasi e la sua regolazione. Meccanismi di regolazione della proliferazione e sopravvivenza cellulare. Apoptosi e suo impatto fisiopatologico. CFU 1
 9. Le interazioni tra le cellule ed il loro ambiente: le molecole di adesione, la matrice extracellulare e i processi biologici regolati. CFU 0,75
 10. Cellule staminali e loro applicazioni in campo biomedico. L'acquisizione dello stato cellulare differenziato. Geni master delle prime fasi dello sviluppo embrionale nei mammiferi. CFU 0,25
 11. Darwin e teorie evolutivistiche. Genetica di popolazione, Hardy-Weinberg. Importanza genetica in medicina. La medicina di precisione. La trasmissione mendeliana dei caratteri ereditari. Alberi genealogici. CFU 0,5
 12. Mutazioni. L'aploinsufficienza. I polimorfismi del DNA. Eccezioni alle leggi di Mendel (penetranza incompleta, espressività variabile, mosaicism, eterogeneità). Eredità citoplasmatica. CFU 0,4
 13. Malattie Autosomiche Dominanti e Recessive. Malattie X-linked ed inattivazione del cromosoma X. Malattie multifattoriali. CFU 0,5
 14. Approcci diagnostici genetici. La biopsia liquida. Modelli animali CFU 0,3
 15. L'influenza dell'epigenetica in genetica medica. Farmacogenetica e farmacogenomica. CFU 0,3
- ADI (Attività Didattica Interattiva):** lettura critica e discussione di pubblicazioni scientifiche in campo biomedico; discussione collegiale di dati sperimentali; elaborazione di presentazioni audio-visive e presentazioni pubbliche. CFU1,5

CONTENTS

1. The general plan of cell organization. Biological membranes: structure, composition and properties. Transport across cell membranes and physiopathological implications. CFU 0,75
 2. Nucleic acids structure and DNA topology. Genomic organization. Chromatin structure. CFU 0,75
 3. Molecular mechanism of DNA replication. DNA synthesis, DNA repair and DNA recombination and their physiopathological implications. CFU 0,75
 4. DNA transcription in prokaryotes and eukaryotes. Transcripts processing and their modifications. Protein synthesis. CFU 0,5
 5. Molecular bases of mitochondria functionality. The role of mitochondria in the maintenance of cellular homeostasis and their pathophysiological implications. CFU 0,75
 6. Biogenesis and maintenance of cellular compartments. Regulation of vesicular traffic of proteins. Properties and functions of cell organelles. Molecular mechanisms of exocytosis and endocytosis and their pathophysiological implications. Autophagy and its physiopathological impact. Extracellular vesicles: properties, functions and their applications in biomedical field. CFU 2,0
 7. The cytoskeleton, molecular motors and their role in the regulation of cellular activities. Cell motility: pathophysiological implications. The mechanics of cell division. The mitosis. Life cycles involving sexual reproduction. The meiosis. CFU 1,0
 8. Principles of cell signalling and signal transduction. The cell cycle: sequential events in the cell cycle and its regulation. Molecular mechanisms regulating cell proliferation and survival. Programmed cell death. CFU 1
 9. Cells and their environment: adhesion molecules, extracellular matrix and regulated biological processes. CFU 0,75
 10. Stem cells and their application in biomedicine. The acquisition of the differentiated state. Master genes in the early stages of embryonic development in mammals. CFU 0,25
 11. Darwin and evolutionary theories. Population genetics, Hardy-Weinberg. Genetics in medicine; precision medicine. Mendelian transmission. Family trees. CFU 0,5
 12. Mutations. Haploinsufficiency. DNA polymorphisms. Variations on Mendel's laws (incomplete penetrance, variable expressivity, mosaicism, heterogeneity). Cytoplasmic inheritance. CFU 0,4
 13. Autosomal Dominant and Recessive Diseases. X-linked diseases and X-chromosome inactivation. Multifactorial Diseases. CFU 0,5
 14. Genetic diagnostic approaches. Liquid biopsy. Animal models CFU 0,3
 15. The influence of epigenetics in medical genetics. Pharmacogenetics and pharmacogenomics. CFU 0,3
- ADI (Interactive learning Activity)** for small groups of students: critical reading and discussion of scientific publications in the biomedical field; analysis of experimental data; elaboration of audio-visual presentations and public speaking. CFU 1,5

MATERIALE DIDATTICO

- Alberts B, Johnson A, Lewis J, Morgan D, Raff M, Roberts K, Walter P, "Biologia Molecolare della Cellula" ED. ZANICHELLI, BOLOGNA - Nuova Edizione 2016
- Capranico G, Martegani, Musci G, Raugei G, Russo T, Zambrano N e Zappavigna V. - "Biologia Molecolare" - Edises - 2021
- Diapositive, articoli scientifici ed eventuale altro materiale reso disponibile dai singoli docenti.

MODALITA' DI ESAME

L'esame si articola in una prova:

scritta e orale	X
solo scritta	
solo orale	
Altro, specificare	
a risposta multipla	X
a risposta libera	
Esercizi numerici	

In caso di prova scritta i quesiti sono (*):

(*) E' possibile rispondere a più opzioni

ATTIVITA TUTORIALI

Per gli studenti che incontrassero difficoltà nel preparare l'esame è prevista l'assistenza di un tutor (RTDA o RTDB) facendo richiesta al Coordinatore del Corso. Il tutor sarà disponibile ad incontri (singolarmente o a piccoli gruppi) in orari non sovrapponibili con le attività didattiche istituzionalizzate.