



Corso di Laurea in Odontoiatria e Protesi Dentaria

Anno Accademico 2026 / 2027

INSEGNAMENTO INTEGRATO (I.I.): Biologia e Genetica

NUMERO DI CFU: 11

SSD: Bios-10/A (già Bio/13), Meds-01/A (già Med/03)

COORDINATRICE DELL'I.I.:

Francesca Spinella

E-MAIL: Francesca.spinella@unicamillus.org

MODULO 1: Biologia Applicata

NUMERO DI CFU: 8

SSD: BIOS-10/A (già BIO/13)

DOCENTI:

Francesca Spinella (4 cfu)

e-mail: Francesca.spinella@unicamillus.org

Costanza Montagna (2 cfu)

e-mail: costanza.montagna@unicamillus.org

Francesca Paola Luongo (1 cfu)

e-mail: francescapaola.luongo@unicamillus.org

Concetta Iside (1 cfu)

e-mail: Concetta.iside@unicamillus.org ; isideconcetta@gmail.com

MODULO 2: Genetica Medica

NUMERO DI CFU: 3

SSD: Meds-01/A (già MED/03)

DOCENTE: Andrea Latini

e-mail: andrea.latini@unicamillus.org

INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI

Non previsti

PREREQUISITI

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

L'insegnamento integrato di Biologia e Genetica fornirà allo studente le basi per la comprensione dei processi biologici e dei meccanismi molecolari che causano le malattie. Il modulo di Biologia Applicata 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. Il modulo 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

L'insegnamento di Biologia e Genetica ha l'obiettivo di fornire agli studenti una preparazione solida e integrata sui fondamenti della Biologia e della Genetica Medica, quale base indispensabile per la comprensione dei processi fisiologici e patologici, affrontati nei successivi insegnamenti dell'area biomedica.

DD1: Conoscenza e capacità di comprensione

Al termine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

- Descrivere i principi di classificazione degli esseri viventi.
- Descrivere le principali caratteristiche e differenze tra cellule procariotiche ed eucariotiche.
- Illustrare i principali compartimenti cellulari e la loro funzione.
- Descrivere i principi generali del metabolismo cellulare.
- Comprendere le basi molecolari della trasmissione dei caratteri ereditari.
- Descrivere le basi molecolari dell'espressione genica.
- Illustrare i meccanismi alla base del differenziamento cellulare.
- Riconoscere e descrivere le conseguenze derivanti da una disregolazione dei principali processi che operano nella cellula
- Descrivere i principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali
- Comprendere i principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie
- Descrivere i pedigree familiari e calcolare la ricorrenza della malattia

- Comprendere i principali tipi di test genetici e il loro corretto utilizzo.

DD2: Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Al termine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

- Interpretare i processi biologici e i meccanismi molecolari e cellulari che ne regolano il funzionamento in condizioni fisiologiche e patologiche.
- Analizzare e interpretare i meccanismi molecolari e cellulari alla base delle principali malattie genetiche e multifattoriali.
- Utilizzare l'analisi dei pedigree familiari per identificare le modalità di trasmissione delle malattie ereditarie e formulare ipotesi diagnostiche.
- Calcolare e interpretare il rischio di ricorrenza di una malattia genetica applicando i principi della genetica mendeliana e non mendeliana.
- Applicare le conoscenze di genetica umana per la valutazione del rischio genetico in contesti clinici e di consulenza genetica.
- Elaborare e trasferire informazioni genetiche complesse in modo appropriato a pazienti, familiari e professionisti sanitari.

DD3: Autonomia di giudizio

Al termine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

- Analizzare, sintetizzare e correlare dati biologici, cellulari e genetici per formulare interpretazioni coerenti dei processi fisiologici e patologici.
- Valutare criticamente le informazioni biologiche e genetiche, distinguendo tra differenti modelli interpretativi e formulando giudizi autonomi basati sulle evidenze scientifiche.
- Interpretare e confrontare i diversi modelli di trasmissione delle malattie genetiche, identificando il più appropriato in relazione ai dati clinici e familiari disponibili.
- Formulare ipotesi e conclusioni a partire dall'analisi di casi studio, pedigree familiari e dati sperimentali.

DD4: Abilità comunicative

Al termine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

- Comunicare in modo chiaro, rigoroso e scientificamente corretto i principali fenomeni biologici e cellulari, utilizzando la terminologia appropriata della disciplina.
- Descrivere e discutere i processi biologici e genetici impiegando un linguaggio tecnico adeguato e una corretta organizzazione dei contenuti.
- Presentare e argomentare i principali modelli di ereditarietà genetica utilizzando una terminologia genetica accurata e conforme alla letteratura scientifica.

-Comunicare il concetto di rischio genetico e di rischio di ricorrenza delle malattie ereditarie in modo preciso, coerente e appropriato al contesto.

DD5: Capacità di apprendimento

Al termine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

-Applicare un metodo di studio autonomo e strutturato per approfondire le tematiche della biologia e della genetica, integrando le conoscenze acquisite durante il corso.

-Reperire, analizzare e approfondire in autonomia fonti bibliografiche e scientifiche utili all'aggiornamento delle proprie conoscenze.

-Sviluppare la capacità di aggiornamento continuo sulle tematiche biologiche e genetiche attraverso la consultazione critica della letteratura scientifica.

-Utilizzare le conoscenze e le metodologie apprese come base per il proseguimento degli studi e per l'aggiornamento professionale in ambito biomedico

PROGRAMMA

Syllabus MODULO 1: Biologia Applicata

- **Caratteristiche principali dei sistemi viventi:** proprietà fondamentali delle cellule; 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. Cenni sul microbiota orale.
- **Basi chimiche della vita:** struttura e funzione delle quattro macromolecole biologiche (carboidrati, lipidi, acidi nucleici e proteine).
- **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:** Struttura e funzione dei mitocondri come generatori di energia, 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); L'autofagia: macroautofagia, microautofagia e autofagia mediata da chaperon molecolari; Esocitosi costitutiva e regolata.
- **Controllo dell'espressione genica.** Meccanismi molecolari alla base della regolazione dell'espressione genica. Modificazioni epigenetiche: esempi 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 e Necrosi.** Conoscenze di base dei processi di apoptosi e necrosi.
- **Basi molecolari del cancro.** Funzione e differenze tra oncosoppressori e proto-oncogeni.
- **Cenni su caratteristiche e funzione delle cellule staminali**

Syllabus MODULO 2: Genetica Medica

Concetti e terminologia di base: definizione dei principali termini della genetica medica (gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza, mutazione e polimorfismo) e loro significato nella variabilità genetica umana.

Leggi di Mendel: principi fondamentali dell'ereditarietà mendeliana e loro applicazione all'interpretazione dei caratteri monogenici.

Genetica dei principali gruppi sanguigni (ABO e Rh): basi genetiche dei sistemi ABO e Rh, trasmissione ereditaria e incompatibilità materno-fetale.

Modelli di trasmissione dei caratteri mendeliani: ereditarietà autosomica dominante e recessiva, ereditarietà legata al cromosoma X dominante e recessiva, con esempi di patologie umane.

Calcolo del rischio genetico e analisi degli alberi genealogici: costruzione e interpretazione dei pedigree, calcolo del rischio di ricorrenza ed equilibrio di Hardy-Weinberg.

Concetti di penetranza, espressività e variabilità genetica: penetranza incompleta, espressività variabile, anticipazione genetica, consanguineità ed eterogeneità genetica.

Malattie da mutazioni dinamiche: meccanismi molecolari delle espansioni di triplette e principali patologie associate.

Eredità mitocondriale: caratteristiche del DNA mitocondriale, modalità di trasmissione materna e principali malattie mitocondriali.

Inattivazione del cromosoma X e imprinting genomico: meccanismi epigenetici coinvolti nella regolazione dell'espressione genica e loro rilevanza clinica.

I cromosomi: struttura e organizzazione del cariotipo umano; anomalie cromosomiche numeriche e strutturali e relative implicazioni cliniche.

Eredità multifattoriale: basi genetiche delle malattie complesse, marcatori genetici, polimorfismi, variabilità genetica interindividuale e principi degli studi di associazione.

Cenni di farmacogenetica e medicina personalizzata: influenza della variabilità genetica sulla risposta ai farmaci e principi della medicina di precisione.

Test genetici e loro applicazioni: principali tipologie di test genetici, indicazioni, limiti e applicazioni.

Consulenza genetica: principi, finalità e aspetti etici della consulenza genetica nel percorso diagnostico e assistenziale.

Esempi di malattie genetiche: Fibrosi cistica, predisposizione ereditaria ai tumori.

Genetica delle malattie odontoiatriche: geni coinvolti e classificazione

Nutrigenomica. Cenni

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

L'insegnamento integrato 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 files power-point 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 60 quesiti a risposta multipla, 40 domande per il modulo 1 e 20 domande per il modulo 2. Una sola risposta è esatta e ad ogni risposta esatta viene attribuito un punteggio di 1. Non è prevista una penalità per risposte errate o non date. Per accedere all'esame orale, lo studente deve rispondere correttamente al 60%

delle domande per ciascun modulo è raggiungere un minimo di 18/30 sia nel modulo di Genetica che nel modulo di Biologia cellulare.

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 per ciascun modulo.

La prova di esame sarà complessivamente valutata secondo i seguenti criteri:

Non idoneo	Importanti carenze e/o inaccurately nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi; argomentazione assente o frequentemente errata.
18–20	Conoscenza e comprensione degli argomenti appena sufficienti, con possibili imperfezioni; capacità di analisi, sintesi e autonomia di giudizio sufficienti.
21–23	Conoscenza routinaria degli argomenti; capacità di analisi e sintesi corrette con argomentazione logica coerente.
24–26	Discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; buone capacità di analisi e sintesi; argomentazioni espresse in modo rigoroso.
27–29	Conoscenza completa degli argomenti; notevoli capacità di analisi e sintesi; buona autonomia di giudizio.
30–30L	Ottimo livello di conoscenza e comprensione. Notevoli capacità di analisi, sintesi e autonomia di giudizio. Argomentazioni originali ed espresse con piena padronanza del lessico specialistico.

ATTIVITÀ DI SUPPORTO

Gli studenti potranno usufruire delle ore di ricevimento con i docenti dell'insegnamento integrato. Il ricevimento studenti avviene previo appuntamento via e-mail.

TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA

Testi MODULO 1

- “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.
- “Il mondo della Cellula”, Becker Pearson. IX ed

Testi MODULO 2

- “Genetica Medica Essenziale”. Dallapiccola, Novelli, Edizioni scientifiche Falco 2024
- “Genetica & genomica nelle scienze mediche”, Tom Strachan, Anneke Lucassen. II Edizione, Zanichelli
- “ Genetica Umana” R Lewis, Piccin