

- Describe the concept of chromosome dynamics and the main mechanisms of inheritance. Recognize the consequences related to an alteration of function, applying them to the clinical setting.
- Explain the importance of biodiversity at the genetic, organismal, community, and global scales.
- 2. Applied knowledge and understanding skills
 - Identify and recognize the proper diagnostic techniques to utilize for any particular topic of examination; giving a comprehensive description of all the available possibilities.
 - Recognize the importance of genetic testing and genetic counseling in the general population. Practice on main genetic problems and learn how to construct a pedigree.
 - Learn to interpret scientific data and conditions and acquire problem-solving abilities, which combine a scientific and ethical approach.
- 3. Autonomy of judgment
 - Recognize the importance of an in-depth knowledge of the topics consistent with a proper medical education.
 - Identify the benefits and adverse effects of any diagnostic and therapeutic interventions.
 - Identify the fundamental role of a proper theoretical knowledge of the subject in the clinical practice.
- 4. Communication Skills
 - Present the topics orally in an organized and consistent manner.
 - Use of proper scientific language coherent with the topic of discussion.
- 5. Learning Skills
 - Identify the possible use of the acknowledged skills in the future career.
 - Assess the importance of the acquired knowledge in the overall medical education process.

OBIETTIVI FORMATIVI:

IT:

OBIETTIVI

Obiettivo del corso integrato di biologia e genetica è l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio, a livello strutturale e funzionale:

dei meccanismi unitari che regolano i processi e le attività della cellula e le interazioni tra cellule;

dei meccanismi che regolano la diversificazione delle unità biologiche, in relazione alle loro caratteristiche di struttura interna e compartimentazione funzionale, alle modalità di espressione genica, sia all'interno di un singolo individuo (differenziamento), sia longitudinalmente, nel corso della loro storia evolutiva;

dei meccanismi della trasmissione dell'informazione genica nelle famiglie e nella popolazione.

I risultati di apprendimento attesi sono coerenti con le disposizioni generali del Processo di Bologna e le disposizioni specifiche della direttiva 2005/36 / CE. Si trovano all'interno del Quadro europeo delle qualifiche (descrittori di Dublino) come segue:

1. Conoscenza e comprensione

- Dimostrare una conoscenza teorica approfondita dei principali processi biologici e genetici e fornire una solida base di conoscenza sui principi fondamentali.
- Spiegare le relazioni tra forma e funzione delle strutture biologiche a livello molecolare, cellulare, organismico, di popolazione ed ecosistemico, secondo la gerarchia biologica.

- Identificare i componenti strutturali della cellula e definire i principali processi di crescita, metabolismo, comunicazione, regolazione, replicazione e morte cellulare.
Descrivere il concetto di dinamica cromosomica e i principali meccanismi di ereditarietà. Riconoscere le conseguenze legate a un'alterazione della funzione, applicandole al contesto clinico.
2. Conoscenze applicate e capacità di comprensione
- Identificare e riconoscere le tecniche diagnostiche appropriate da utilizzare per ogni specifico argomento di esame, fornendo una descrizione completa di tutte le possibilità disponibili.
 - Riconoscere l'importanza dei test genetici e della consulenza genetica nella popolazione generale. Esercitarsi sui principali problemi genetici e imparare a costruire un albero genealogico.
 - Imparare a interpretare dati e condizioni scientifiche e acquisire capacità di problem solving, combinando un approccio scientifico ed etico.
3. Autonomia di giudizio
- Riconoscere l'importanza di una conoscenza approfondita degli argomenti, coerente con una corretta formazione medica.
 - Identificare i benefici e gli effetti collaterali di qualsiasi intervento diagnostico e terapeutico.
 - Identificare il ruolo fondamentale di una solida conoscenza teorica della materia nella pratica clinica.
4. Comunicazione
- Presentare gli argomenti oralmente in modo organizzato e coerente.
 - Utilizzare un linguaggio scientifico appropriato e coerente con l'argomento trattato.
5. Capacità di apprendimento
- Individuare le possibili applicazioni delle competenze acquisite nella futura carriera.
 - Valutare l'importanza delle conoscenze acquisite nell'ambito del percorso formativo medico complessivo.

PROGRAM - PROGRAMMA

EN:

Applied Biology

- CHARACTERISTICS OF LIVING CELLS.

Cellular theory. Classification principles of living organisms.

- CHEMISTRY OF LIVING MATTER. Macromolecules: structure, shape and information.

Molecular interactions in biological entities. Viruses: definition as intracellular parasites, classification on the basis of the type of genomic nucleic acid and the type of infected cell.

- PROKARYOTIC AND EUKARYOTIC CELL MODELS: classification and major structural differences.

Plasma membranes (properties and functions) and cell walls: physical and chemical properties of the membranes in relation to their lipid composition; intrinsic and extrinsic membrane proteins and topological organization of proteins in the lipid bilayer; main functions of membrane proteins; modes of transport of small molecules across the plasma membrane (simple diffusion, facilitated diffusion, active transport).

Glycolysis and fermentation (outline). Mitochondria and cellular respiration. Chloroplasts and photosynthesis (outline). Correlation between energy conversion and cellular structures. Characteristics of mitochondrial membranes, mitochondria and the evolution of

Modulo Applied Biology

the eukaryotic cell. Nuclear compartment (carioteca, nucleolus, chromatin): structure and functions. The different levels of chromatin condensation.

- MOLECULAR BASIS OF THE HEREDITARY INFORMATION: correlation between structure and function of nucleic acids.

DNA replication. Telomerase. DNA repair and its correlation with human diseases. The most frequent types of errors that can occur under physiological conditions during DNA metabolism, and the main mechanisms of DNA repair in eukaryotic cells.

- RNA, STRUCTURE AND FUNCTION: main types of cellular RNAs and differences with respect to DNA in terms of molecular size, stability and biological functions.

Transcription and RNA maturation.

- GENETIC CODE AND ITS PROPERTIES. PROTEIN SYNTHESIS.

Cellular compartments: biogenesis and maintenance.

- POST-SYNTHETIC FATE OF PROTEINS, ENDOMEMBRANES AND MEMBRANE FLOW. EXOCYTOSIS AND ENDOCYTOSIS.

Main post-translational modifications of the polypeptide chains. Fission and fusion of membranes. Peroxisome biogenesis.

Mechanisms of various forms of endocytosis: pinocytosis, phagocytosis and receptor-mediated endocytosis (LDL).

- DEVELOPMENT AND CELL DIFFERENTIATION: CELL DIFFERENTIATION AS THE DIFFERENTIAL EXPRESSION OF A SINGLE GENOME COMMON TO ALL CELLS OF THE SAME ORGANISM.

Functional organization of the eukaryotic genome. Histone code. Regulatory sequences, DNA / protein interactions.

Molecular mechanisms of the regulation of gene expression. Transcriptional control: role of chromatin condensation and of the degree of DNA methylation. In cis elements and in trans factors. Translational and post-transcriptional control.

- CELL CYCLE AND ITS CONTROL. APOPTOSIS. Tumor suppressors and proto-oncogenes.

Cellular communication and signal transduction. Exchange of chemical signals through receptor proteins. The key role played by protein kinases in this process.

THE INTERACTIONS BETWEEN CELLS AND THEIR ENVIRONMENT.

Adhesion molecules and extracellular matrix(Histology)

Cytoskeleton and cell motility (Histology).

- MITOSIS AND MEIOSIS: principles of chromosome dynamics during mitosis and meiosis; similarities and differences between the two processes. Molecular mechanisms of genetic recombination. Concepts of homologous chromosomes, haploid and diploid.

General Genetics

- THE CHROMOSOMES. Methods for chromosome analysis. Normal karyotype and chromosomal heteromorphisms.

- MENDELIAN INHERITANCE. Mendel's experiments and the concept of segregation of characters. Basic concepts of probability.

Alleles and loci, homozygosity and heterozygosity, dominance and recessivity, incomplete dominance, codominance. Pleiotropy. Multiple alleles. Essential genes and lethal alleles.

- GENE MUTATIONS: mutations by substitution, insertion or deletion of nucleotides. Spontaneous and induced mutations. Chemical and physical mutagens. DNA repair systems for single or double stranded DNA damage.

- MITOCHONDRIAL INHERITANCE: relevance for human phylogenetic tree reconstruction.

- POPULATION GENETICS: Hardy-Weinberg equilibrium and theoretical implications for understanding the mechanisms of biological evolution. Calculation of gene and genotype frequencies for two-allele systems in genetic counseling.

- MOBILE GENETIC ELEMENTS AND EVOLUTION OF THE GENOME.

IT:

Biologia Applicata

- CARATTERISTICHE DELLE CELLULE VIVENTI.

Teoria cellulare. Principi di classificazione degli organismi viventi.

- CHIMICA DELLA MATERIA VIVENTE. Macromolecole: struttura, forma e informazione.

Interazioni molecolari nelle entità biologiche. Virus: definizione come parassiti intracellulari, classificazione in base al tipo di acido nucleico genomico e al tipo di cellula infetta.

- MODELLI DI CELLULE PROCARIOTICHE ED EUCARIOTICHE: classificazione e principali differenze strutturali.

Membrane plasmatiche (proprietà e funzioni) e pareti cellulari: proprietà fisiche e chimiche delle membrane in relazione alla loro composizione lipidica; proteine di membrana intrinseche ed estrinseche e organizzazione topologica delle proteine nel doppio strato lipidico; principali funzioni delle proteine di membrana; modalità di trasporto di piccole molecole attraverso la membrana plasmatica (diffusione semplice, diffusione facilitata, trasporto attivo).

Glicolisi e fermentazione (schema). Mitochondri e respirazione cellulare. Cloroplasti e fotosintesi (schema generale). Correlazione tra conversione energetica e strutture cellulari. Caratteristiche delle membrane mitocondriali, dei mitocondri e dell'evoluzione della cellula eucariotica. Compartimento nucleare (carioteca, nucleolo, cromatina): struttura e funzioni. I diversi livelli di condensazione della cromatina.

- BASI MOLECOLARI DELL'INFORMAZIONE EREDITARIA: correlazione tra struttura e funzione degli acidi nucleici.

Replicazione del DNA. Telomerasi. Riparazione del DNA e sua correlazione con le malattie umane. I tipi più frequenti di errori che possono verificarsi in condizioni fisiologiche durante il metabolismo del DNA e i principali meccanismi di riparazione del DNA nelle cellule eucariotiche.

- RNA, STRUTTURA E FUNZIONE: principali tipi di RNA cellulare e differenze rispetto al DNA in termini di dimensioni molecolari, stabilità e funzioni biologiche.

Trascrizione e maturazione dell'RNA.

- CODICE GENETICO E SUE PROPRIETÀ. SINTESI PROTEICA.

Compartimenti cellulari: biogenesi e mantenimento.

- DESTINO POST-SINTETICO DELLE PROTEINE, ENDOMEMBRANE E FLUSSO DI MEMBRANA. ESOCITOSI ED ENDOCITOSI.

Principali modificazioni post-traduzionali delle catene polipeptidiche. Fissione e fusione delle membrane. Biogenesi dei perossisomi.

Meccanismi di varie forme di endocitosi: pinocitosi, fagocitosi ed endocitosi mediata da recettori (LDL).

- SVILUPPO E DIFFERENZIAZIONE CELLULARE: LA DIFFERENZIAZIONE CELLULARE COME ESPRESSIONE DIFFERENZIALE DI UN UNICO GENOMA COMUNE A TUTTE LE CELLULE DELLO STESSO ORGANISMO.

Organizzazione funzionale del genoma eucariotico. Codice degli istoni. Sequenze regolatorie, interazioni DNA/proteine.

Meccanismi molecolari di regolazione dell'espressione genica. Controllo trascrizionale: ruolo della condensazione della cromatina e del grado di metilazione del DNA. Elementi in cis e fattori in trans. Controllo traslazionale e post-trascrizionale.

- CICLO CELLULARE E SUO CONTROLLO. APOPTOSI. Soppressori tumorali e proto-oncogeni.

Comunicazione cellulare e trasduzione del segnale. Scambio di segnali chimici attraverso proteine recettoriali. Il ruolo chiave svolto dalle protein chinasi in questo processo.

INTERAZIONI TRA LE CELLULE E IL LORO AMBIENTE.

Molecole di adesione e matrice extracellulare (Istologia)

Citoscheletro e motilità cellulare (Istologia).

- MITOSI E MEIOSI: principi della dinamica cromosomica durante la mitosi e la meiosi; somiglianze e differenze tra i due processi. Meccanismi molecolari della ricombinazione genetica. Concetti di cromosomi omologhi, aploidi e diploidi.

Genetica generale

- I CROMOSOMI. Metodi di analisi cromosomica. Cariotipo normale ed eteromorfismi cromosomici.

- EREDITARIETÀ MENDELIANA. Gli esperimenti di Mendel e il concetto di segregazione dei caratteri. Concetti base di probabilità. Alleli e loci, omozigosi ed eterozigosi, dominanza e recessività, dominanza incompleta, codominanza. Pleiotropia. Alleli multipli. Geni essenziali e alleli letali.

- MUTAZIONI GENICHE: mutazioni per sostituzione, inserzione o delezione di nucleotidi. Mutazioni spontanee e indotte. Mutageni chimici e fisici. Sistemi di riparazione del DNA per danni al DNA a singolo o doppio filamento.

- EREDITARIETÀ MITOCONDRIALE: rilevanza per la ricostruzione dell'albero filogenetico umano.

- GENETICA DELLE POPOLAZIONI: equilibrio di Hardy-Weinberg e implicazioni teoriche per la comprensione dei meccanismi dell'evoluzione biologica. Calcolo delle frequenze geniche e genotipiche per sistemi a due alleli nella consulenza genetica.

- ELEMENTI GENETICI MOBILI ED EVOLUZIONE DEL GENOMA.

PROGRAM- PROGRAMMA

EN:

- Autosomal dominant and recessive inheritance.
- Sex-linked and non-traditional modes of inheritance.
- Clinical cytogenetics: the chromosomal basis of human diseases.
- Multifactorial inheritance and common diseases.
- Genetic testing and genetic counseling.

Modulo Medical genetics

IT:

- Ereditarietà autosomica dominante e recessiva.
- Modalità di ereditarietà legate al sesso e non tradizionali.
- Citogenetica clinica: le basi cromosomiche delle malattie umane.
- Ereditarietà multifattoriale e malattie comuni.
- Test genetici e consulenza genetica.

TEXTBOOKS

EN:

Cell biology:

"Essential Cell Biology", VI edition, Bruce Alberts et al., Garland Science

Genetics and Molecular genetics:

"Principles of Genetics" VI edition, Snustad and Simmons, Wiley ed.

Medical Genetics:

"Medical Genetics" Jorde, Carey, Bamshad. Ed. MOSBY Elsevier

TESTI DI RIFERIMENTO

IT:

Biologia cellulare:

"Essential Cell Biology", VI edition, Bruce Alberts et al., Garland Science

Genetica generale e molecolare:

"Principles of Genetics" VI edition, Snustad and Simmons, Wiley ed.

Genetica Medica:

"Medical Genetics" Jorde, Carey, Bamshad. Ed. MOSBY Elsevier

TEACHING METHODS

EN:

The teaching is structured in 10 CFU of lectures, of which 9 CFU of Biology and General genetics, and 1 of Medical Genetics, divided into lessons of 2 hours based on the academic calendar. Lectures will include theoretical lessons and supplementary teaching on the topics covered.

METODI DIDATTICI

IT:

L'insegnamento è strutturato in 10 CFU di lezioni, di cui 9 CFU di Biologia e Genetica Generale e 1 di Genetica Medica, suddivise in lezioni di 2 ore secondo il calendario accademico. Le lezioni comprenderanno lezioni teoriche e approfondimenti sugli argomenti trattati.

EXAM METHODS

EN:

During the oral exam (possibly preceded by a written test) the examining commission will evaluate: learning skills (50% of the score), autonomy of judgment (25% of the score) and communication skills (25% of the score), as indicated in the Dublin descriptors. The exam will be assessed according to the following criteria:

<p>MODALITA' DI VALUTAZIONE</p>	<p>Not suitable: important deficiencies and / or inaccuracies in the knowledge and understanding of the topics; limited capacity for analysis and synthesis, frequent generalizations. 18-20: knowledge and understanding of the topics just sufficient with possible imperfections; sufficient capacity for synthesis analysis and autonomy of judgment. 21-23: Routine knowledge and understanding of topics; Ability to correct analysis and synthesis with coherent logical argumentation. 24-26: Fair knowledge and understanding of the topics; good analysis and synthesis skills with rigorously expressed arguments. 27-29: Complete knowledge and understanding of the topics; remarkable skills of analysis, synthesis. Good autonomy of judgement.</p> <p>IT: Durante la prova orale (eventualmente preceduta da una prova scritta) la commissione esaminatrice valuterà: capacità di apprendimento (50% del punteggio), autonomia di giudizio (25% del punteggio) e capacità comunicative (25% del punteggio), come indicato nei descrittori di Dublino. L'esame sarà valutato secondo i seguenti criteri: Non idoneo: gravi lacune e/o imprecisioni nella conoscenza e comprensione degli argomenti; capacità di analisi e sintesi limitata, frequenti generalizzazioni. 18-20: conoscenza e comprensione degli argomenti appena sufficienti con possibili imperfezioni; capacità di analisi e sintesi sufficienti e autonomia di giudizio. 21-23: conoscenza e comprensione di routine degli argomenti; capacità di analisi e sintesi corrette con argomentazioni logiche coerenti. 24-26: conoscenza e comprensione discrete degli argomenti; buone capacità di analisi e sintesi con argomentazioni rigorosamente espresse. 27-29: conoscenza e comprensione complete degli argomenti; notevoli capacità di analisi e sintesi. Buona autonomia di giudizio.</p>
---------------------------------	--

<p>EXAM COMMISSION</p>	<p>EN: The exam Commission of the Integrated Course is composed by the Coordinator, Professors of the disciplines, and Specialists of the subject.</p> <p>IT: La Commissione d'esame del Corso Integrato è costituita dal Coordinatore, da Professori delle discipline insegnate e da specialisti degli argomenti trattati.</p>

President: Silvia Anna Ciafrè
Member: Annalisa Botta
Member: Virginia Veronica Visconti

CONTACTS-CONTATTI

Professor	email	tel
Silvia Anna Ciafrè	ciafre@uniroma2.it	0672596059
Annalisa Botta	botta@med.uniroma2.it	0672596078

:

PREREQUISITES-PREREQUISITI

EN: Previous knowledge and competence in the following subjects: Chemistry and Introductory Biochemistry, Physics and Statistics.

IT: Conoscenze precedenti e competenze nei seguenti argomenti: Chimica e intraduzione alla Biochimica, Fisica, e Statistica.

The specific learning outcomes of the program are coherent with the general provisions of the Bologna Process and the specific provisions of EC Directive 2005/36/EC. They lie within the European Qualifications Framework (Dublin Descriptors) as follows:

1. Knowledge and Understanding

- Assess the physiologic principles which govern the function of the lymphoematopoietic and immune systems and the alterations induced by functional and structural abnormalities.
- Highlight the main aspects of hematologic, rheumatologic, allergic and infectious disorders focusing on the etiopathogenesis, diagnosis and therapy.
- Recognize the risk factors, populations at risk, relieving or exacerbating factors for any specific clinical case.
- Demonstrate knowledge about established and evolving medicine that is critical to the practice of the clinical and surgical interventions.
- Determine the major indications or contraindications for both medical and surgical therapeutic strategies.
- Identify the incidence and epidemiology of infectious diseases in order to understand their impact worldwide as well as in most affected countries.
- Recognize the importance of preventive medicine and emphasize the role of early intervention.
- Analyze a clinical case and provide an exhaustive explanation of the possible diagnostic hypothesis and appropriate therapeutic approaches.

2. Applying Knowledge and Understanding

- Apply the theoretical knowledge to the clinical setting, being able to recognize the general diagnostic aspects of the diseases.
- Evaluate the patient, emphasizing the findings obtained from the history, physical examination, and instrumental tests. If the mechanisms underlying these findings can be identified, the correct etiologic, anatomic, and physiologic diagnoses can usually be deduced.
- Predict a differential diagnosis based on given clinical data and provide suitable explanations of the underlying reasonings.
- Learn to interpret appropriate epidemiologic, laboratory and diagnostic studies.
- Learn the practical aspects of the investigation tests and how to perform them.

3. Making Judgements

- Recognize the importance of an in-depth knowledge of the topics consistent with a proper medical education.
- Identify the benefits and adverse effects of any diagnostic and therapeutic interventions.

4. Communication Skills

- Present the topics orally in an organized and consistent manner.
- Use of proper scientific language coherent with the topic of discussion.

5. Learning Skills

- Identify the possible use of the acknowledged skills in the future career.
- Assess the importance of the acquired knowledge in the overall medical education process.