

BASI MOLECOLARI DELLA VITA (INR112)

1. lingua insegnamento

Italiano.

2. contenuti

Coordinatore: Prof. DI PIETRO LORENA

Anno accademico: 2022/2023

Anno di corso: I anno

Semestre: I semestre

CFU: 5

Moduli e docenti incaricati:

- BIOCHIMICA (INR11A) - 2 cfu - ssd BIO/10

Prof. Stefano Angelo Santini

- BIOLOGIA (INR14A) - 1 cfu - ssd BIO/13

Prof. Lorena Di Pietro

- FISICA APPLICATA (INR12A) - 1 cfu - ssd FIS/07

Prof. Gabriele Ciasca

- GENETICA APPLICATA (INR15A) - 1 cfu - ssd MED/03

Prof. Serena Lattante

3. testi di riferimento

Biochimica: Chimica e Biochimica M. Stefani, N. Taddei – Zanichelli. Dispense basate sulle presentazioni PowerPoint delle lezioni.

Biologia: Elementi di Biologia e Genetica (D Sadava, DM Hillis, HC Heller, S Hacker, Quinta edizione Zanichelli) in alternativa Elementi di Biologia (EP Solomon, CE Martin, DW Martin, LR Berg, VIII Edizione Edises) - anche edizioni precedenti e capitoli riguardanti gli argomenti trattati a lezione.

Fisica Applicata: Elementi di Fisica (V Monaco, R Sacchi, Ada Solano, McGraw-hill) in alternativa Fisica Generale con Applicazioni alla medicina (G Valdes, Società Editrice Esculapio)

Genetica Applicata: G. Neri e M. Genuardi. Genetica umana e medica. Elsevier-Masson, quarta edizione 2017. Capitoli 1, 2, 5, 6, 15, 33. Verrà inoltre fornito materiale didattico integrativo per completare, approfondire ed aggiornare i contenuti trattati a lezione.

4. obiettivi formativi

Il corso si propone di fornire allo studente le competenze necessarie per conoscere e comprendere i principi biochimici, fisici, genetici e biologici alla base dei processi molecolari della vita e propedeutici allo studio di altre discipline biomediche e cliniche.

In particolare, il modulo di Biochimica si propone di fornire allo studente le conoscenze di base per comprendere le proprietà chimico-fisiche, l'organizzazione strutturale e le funzioni delle macromolecole biologiche, le principali vie metaboliche e i meccanismi biochimici che regolano il metabolismo cellulare.

Il modulo di Biologia si propone di fornire allo studente le informazioni fondamentali per comprendere le basi della biologia cellulare e l'organizzazione morfo-funzionale della cellula. Il modulo di Fisica applicata si propone di fornire allo studente le conoscenze di base per comprendere i meccanismi fisici e biofisici alla base delle principali funzioni degli organismi viventi con potenzialità traslazionali in campo diagnostico e terapeutico.

Il modulo di Genetica Applicata si propone di fornire allo studente le conoscenze di base della genetica e la comprensione del ruolo della genetica medica nella medicina contemporanea.

Conoscenza e capacità di comprensione - Al termine del corso lo studente deve dimostrare di aver acquisito le conoscenze necessarie per la comprensione:

- della relazione struttura-funzione delle macromolecole biologiche, le principali vie metaboliche e i principali meccanismi di integrazione e regolazione metabolica;
- degli aspetti morfologici e funzionali della cellula procariotica ed eucariotica e dei meccanismi di organizzazione, espressione e trasmissione dell'informazione genetica;
- dei principi fisici alla base di fenomeni caratteristici della fisica applicata nel contesto biomedico;
- dei fondamenti delle condizioni geneticamente determinate e delle differenti modalità di ereditarietà dei caratteri.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate - Al termine del corso lo studente deve essere in grado di applicare le conoscenze acquisite per:

- interpretare e spiegare in chiave biochimica le funzioni metaboliche delle cellule, di organi e tessuti;
- interpretare e spiegare l'organizzazione e il funzionamento della cellula e i processi di duplicazione, espressione dell'informazione genica e sintesi proteica;
- interpretare e comprendere adeguatamente le possibili applicazioni dei principi fisici presentati e le loro potenzialità traslazionali;
- interpretare e spiegare i meccanismi alla base delle malattie genetiche e non, e la loro modalità di trasmissione.

Autonomia di giudizio - Al termine del corso lo studente deve dimostrare di aver sviluppato capacità autonome di integrazione delle conoscenze e competenze acquisite dai quattro diversi moduli didattici al fine di individuare i principali meccanismi molecolari coinvolti in condizioni fisiologiche e/o patologiche.

Abilità comunicative - Alla fine del corso lo studente deve essere in grado di esporre e spiegare le proprie conoscenze delle materie del corso anche ad interlocutori non esperti, con rigore logico, proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta.

Capacità di apprendere - Alla fine del corso lo studente deve essere in grado di valutare le proprie conoscenze e competenze e, conseguentemente, di implementarle e/o aggiornarle attingendo autonomamente da testi, articoli scientifici e piattaforme online.

5. prerequisiti

È necessario che lo studente abbia conoscenze scolastiche di base di matematica, fisica, chimica e biologia.

6. metodi didattici

La metodologia didattica si basa su lezioni frontali erogate fornendo sia gli elementi di base delle varie discipline che le prospettive applicative. Le lezioni si basano su modalità interattive, integrando, quando possibile, alla didattica standard attività improntate all'apprendimento attivo, quale principalmente il "problem-based learning". Le lezioni frontali prevedono l'utilizzo di materiale multimediale come proiezione di diapositive, immagini e/o filmati per favorire l'apprendimento e

l'approfondimento degli argomenti previsti dal corso. Gli studenti saranno coinvolti con domande e considerazioni volte a valutare sia il loro livello di apprendimento che lo sviluppo di un ragionamento critico per la risoluzione di specifiche problematiche inerenti i temi di studio o esempi pratici relativi a condizioni cliniche specifiche.

Conoscenza e capacità di comprensione - Gli strumenti didattici finalizzati al raggiungimento dei risultati riguardano tutte le attività di didattica frontale, la lettura guidata seguita da applicazione pratica, le dimostrazioni di immagini, video, schemi, discussione di casi clinici che vertono sulla comprensione dei meccanismi molecolari oggetto delle materie del corso.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate - Gli strumenti didattici finalizzati al raggiungimento dei risultati sono l'interpretazione dei dati scientifici, reperimento di informazioni bibliografiche e approfondimenti teorico-pratici nonché discussioni interattive allo scopo di verificare la capacità dello studente di elaborare le informazioni ricevute e ottenere descrizioni critiche dei fenomeni osservati.

Autonomia di giudizio - Lo studente è guidato nella riflessione critica e approfondita delle problematiche interpretative delle informazioni fornite dai singoli moduli e a sviluppare autonomia di giudizio in relazione all'orientamento di fronte a specifici quesiti affrontati nel percorso formativo.

Abilità comunicative - Le abilità comunicative verranno acquisite dallo studente nell'ambito dei singoli corsi e messe alla prova richiedendo capacità di espressione e descrizione autonoma di specifiche problematiche con linguaggio scientifico appropriato.

Capacità di apprendere - I docenti incentivano l'approfondimento delle nozioni delle materie del corso attraverso l'utilizzo di libri di testo avanzati, ricerca bibliografica e interazione con personale qualificato.

7. altre informazioni

I docenti sono a disposizione per informazioni sul corso e chiarimenti od approfondimenti sulle lezioni sia alla fine delle lezioni nel caso di domande specifiche, sia in colloqui concordati tramite posta elettronica nel caso necessitino più ampie spiegazioni.

8. modalità di verifica dell'apprendimento

La verifica dell'apprendimento è volta ad accertare le conoscenze dei contenuti dei quattro moduli del Corso e la capacità di comprensione, rielaborazione e esposizione dello studente. La votazione è espressa in trentesimi. Il voto risulta dalla media ponderata tra le votazioni riportate nei singoli moduli, il cui superamento richiede una votazione minima di 18/30. Per ottenere la lode lo studente dovrà rispondere senza alcun errore o incompletezza a tutte le domande poste nel corso dell'esame. Per il superamento dell'esame deve essere ottenuta la sufficienza nelle domande inerenti ciascuno dei quattro moduli. In caso di mancato superamento della prova relativa ad un modulo la prova viene considerata non superata.

Biochimica: l'esame prevede una prova scritta alla fine del corso che conterà di 31 domande a scelta multipla relative al programma svolto, atte a valutare il raggiungimento degli obiettivi formativi previsti per il modulo. Ad ogni risposta corretta sarà attribuito 1 punto e non è prevista alcuna penalità per le risposte sbagliate. Il punteggio minimo per il superamento della prova è 18/30. Il voto massimo (30/30 e lode) è conseguibile rispondendo correttamente a tutte le domande.

Biologia: l'esame prevede una prova scritta alla fine del corso che conterà di 31 domande a scelta multipla relative al programma svolto, atte a valutare il raggiungimento degli obiettivi formativi previsti per il modulo. Ad ogni risposta corretta sarà attribuito 1 punto e non è prevista alcuna penalità per le risposte sbagliate o non date. Il punteggio minimo per il superamento della prova è 18/30. Il voto massimo (30/30 e lode) è conseguibile rispondendo correttamente a tutte le domande.

Fisica Applicata: l'esame prevede una prova scritta alla fine del corso che conterà di 11 domande a scelta multipla relative al programma svolto, atte a valutare il raggiungimento degli obiettivi formativi previsti per il modulo. Ad ogni risposta corretta saranno attribuiti 3 punti e non è

prevista alcuna penalità per le risposte sbagliate. Il punteggio minimo per il superamento della prova è 18/30. Il voto massimo (30/30 e lode) è conseguibile rispondendo correttamente a tutte le domande.

Genetica Applicata: l'esame prevede una prova scritta alla fine del corso che conterà di 31 domande a scelta multipla relative al programma svolto, atte a valutare il raggiungimento degli obiettivi formativi previsti per il modulo. Ad ogni risposta corretta sarà attribuito 1 punto e non è prevista alcuna penalità per le risposte sbagliate. Il punteggio minimo per il superamento della prova è 18/30. Il voto massimo (30/30 e lode) è conseguibile rispondendo correttamente a tutte le domande.

9. programma esteso

Biochimica

Introduzione alla biochimica: termodinamica e concetti di bioenergetica. Ruolo biochimico dei glucidi, lipidi, proteine. Catabolismo, anabolismo. Carboidrati: struttura e classificazione. Monosaccaridi. Disaccaridi. Polisaccaridi. Metabolismo dei glucidi: digestione, assorbimento, glicolisi, glicogenesi, glicogenolisi, gluconeogenesi, ciclo di Krebs, fosforilazione ossidativa, catena respiratoria. Lipidi: struttura e classificazione, acidi grassi saturi ed insaturi, glicerolipidi e sfingolipidi, digestione ed assorbimento, ossidazione acidi grassi, biosintesi degli acidi grassi e dei trigliceridi, struttura delle membrane biologiche, corpi chetonici. Formula generale degli amminoacidi. Legame peptidico. Struttura delle proteine. Digestione delle proteine ed assorbimento degli amminoacidi. Ciclo dell'urea. Enzimi: meccanismo d'azione. Vitamine idrosolubili e liposolubili. Ormoni peptidici e steroidei.

Biologia

La teoria cellulare. Organizzazione di cellule procariotiche ed eucariotiche. Le membrane biologiche: struttura e funzione. Il trasporto attraverso le membrane: diffusione, trasporto attivo, trasporto passivo, endocitosi ed esocitosi. Il nucleo e il sistema delle endomembrane (reticolo endoplasmatico liscio, reticolo endoplasmatico rugoso, apparato del Golgi, lisosomi). Mitocondri. Il citoscheletro: microfilamenti, microtubuli e filamenti intermedi. Cenni di trasduzione del segnale (recettori transmembrana). L'informazione genetica: il DNA e i Cromosomi. La replicazione del DNA. Dal gene alla proteina: Trascrizione e Traduzione. Il Ciclo Cellulare: mitosi e meiosi.

Fisica Applicata

Grandezza Fisiche; grandezze scalari e vettoriali; cinematica del punto; dinamica del punto. - Statica: momento della forza, equilibrio statico, leve, vantaggio meccanico, leve nel corpo umano, lavoro ed energia. - Fluidi ideali: fluidi in quiete, pressione idrostatica, misura della pressione, principio di Archimede; fluidi in movimento: moto laminare e turbolento, portata, equazione di continuità, circuito idrodinamico del sangue, equazione di Bernulli. - Aneurisma e stenosi, TIA; Fluidi viscosi: attrito, legge di Poiseuille, viscosità del sangue ed ematocrito. - Lavoro del cuore, resistenza dei vasi e caduta di pressione. - Terminologia: temperatura, energia interna, calore, equivalente meccanico della caloria, calore specifico, trasmissione del calore, primo principio della termodinamica e considerazioni sul metabolismo. - Fenomeni elettrici: carica, forza di Coulomb, campo elettrico, potenziale elettrico, corrente, legge di Ohm, resistenze in serie e in parallelo, capacità, defibrillatore. Campo magnetico, forza di Lorentz. Onde Elettromagnetiche. Imaging medico.

Genetica Applicata

Ruolo della genetica nella medicina. La struttura del genoma umano: geni e cromosomi. Dogma centrale della biologia molecolare. Codice genetico. Principi di citogenetica: struttura e numero dei cromosomi umani; cariotipo; mitosi e meiosi; crossing-over; anomalie cromosomiche e loro classificazione; tecniche di analisi dei cromosomi; le sindromi cromosomiche; traslocazioni cromosomiche e riproduzione umana. Definizione e classificazioni delle varianti genetiche e loro ruolo nella patologia umana: varianti genetiche, mutazioni, polimorfismi; effetti sull'mRNA (sinonime, missenso, nonsenso, frameshift, a carico dei siti di splicing); effetti sulla funzione proteica (acquisto di funzione, perdita di funzione, silenti); varianti benigne e patogenetiche; varianti costituzionali e somatiche, mosaicismo; varianti ereditate e de novo; omozigosi ed eterozigosi; metodiche di diagnosi molecolare. Caratteri mendeliani e malattie ereditarie a trasmissione mendeliana: autosomica dominante, autosomica recessiva, X- linked; codominanza; penetranza; eterogeneità genetica; valutazione del rischio di ricorrenza. Diagnosi prenatale di malattia genetica (metodiche invasive e non invasive e loro utilizzo nelle varie fasi della gravidanza).