

BASI MOLECOLARI DELLA VITA (ICB002)

Corso integrato

1. lingua insegnamento/language

Lingua Italiana

2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. VALENTINA FELICE

Anno di corso/Year Course: I

Semestre/Semester: 1°

CFU/UFC: 5

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOCHIMICA (ICB018) – 2 CFU – SSD BIO/10
Prof. Enrico Di Stasio
- BIOLOGIA (ICB019) – 1 CFU - SSD BIO/13
Prof. Valentina Felice
- FISICA APPLICATA (ICB021) – 1 CFU – SSD FIS/07
Prof. Marco De Spirito
- GENETICA APPLICATA (ICB020) – 1 CFU – SSD MED/03
Prof. Giuseppe Marangi

3. testi di riferimento/bibliography

- Biochimica: Samaja –Paroni Chimica e biochimica. Per le lauree triennali dell'area biomedica – Ed.Piccin (testo consigliato); M.V. Catani , V. Gasperi, F. Magni, A. Di Venere, I. Savini Appunti di Biochimica per le Lauree Triennali, Seconda Edizione; DL Nelson, MM Cox. Introduzione alla Biochimica di Lehninger. VI ed Italiana. Zanichelli (testi per approfondimento).
- Biologia: Solomon et al., Elementi di Biologia, settima Edizione Ed:SES (capitoli 4, 5, 6, 8, 10, 12, 13, 14), D. Sadava, Elementi di Biologia e Genetica, V edizione, Zanichelli (capitoli 4, 5, 6, 7, 9, 11, 13, 14, 16).
- Fisica Applicata: D. Scannicchio, E. Giroletti, “Elementi di Fisica Biomedica”, Edises, Napoli, D.C. Giancoli, “Fisica - Principi e Applicazioni”, Casa Ed. Ambrosiana, Milano
- G. Neri e M. Genuardi. Genetica umana e medica. Elsevier-Masson, quarta edizione 2017. Capitoli 1, 2, 5, 6, 15, 33.
- PDF slides lezioni
- Dispense dei docenti con materiale didattico integrativo per completare, approfondire ed aggiornare i contenuti trattati a lezione.

4. obiettivi formativi/learning objectives

L'obiettivo dell'insegnamento è di fornire allo studente conoscenze di base, relative a biochimica, biologia, genetica e fisica, indispensabili per la comprensione dei fenomeni biologici ma anche propedeutiche allo studio di altre discipline biomediche (Basi anatomo-fisiologiche del corpo umano, Patologia Generale e Farmacologia) e cliniche (Medicina di laboratorio, Scienze mediche).

Conoscenza e capacità di comprensione - Knowledge and understanding (Dublino 1): Alla fine del corso lo studente deve dimostrare di avere acquisito le conoscenze necessarie per la comprensione delle proprietà chimico-fisiche, dell'organizzazione strutturale e delle funzioni delle macromolecole biologiche, delle principali vie metaboliche e dei meccanismi biochimici che regolano il metabolismo cellulare, delle basi della biologia cellulare e l'organizzazione morfo-funzionale della cellula, dei meccanismi fisici e biofisici alla base delle principali funzioni degli organismi viventi con potenzialità traslazionali in campo diagnostico e terapeutico e della genetica e del ruolo

Conoscenza e capacità di comprensione applicate—Applying knowledge and understanding (Dublino 2): Al termine del corso lo studente deve essere in grado di applicare le conoscenze acquisite per: interpretare e spiegare in chiave 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 - Making judgements (Dublino 3): 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 – Communication skills (Dublino 4): Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di saper descrivere/comunicare le conoscenze acquisite anche ad interlocutori non esperti (come molti pazienti), con proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta.

Capacità di apprendere – Learning skills (Dublino 5): Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di ampliare e aggiornare le proprie conoscenze attingendo autonomamente a testi, articoli scientifici, piattaforme online e banche dati. Deve acquisire in maniera graduale la capacità di seguire seminari specialistici, conferenze, master, etc.

5. prerequisiti/PREREQUISITES

È richiesta la formazione scolastica di base e la conoscenza delle materie scientifiche di base: fisica, biologia e matematica. È inoltre indispensabile che lo studente presenti buona capacità di esposizione e proprietà di linguaggio. Non sono previste propedeuticità.

6. metodi didattici/teaching methods

Saranno effettuate lezioni frontali teoriche interattive in cui verranno affrontate dai docenti le conoscenze di base delle materie di insegnamento. Potranno essere effettuate prove in itinere attraverso le quali verranno verificate le capacità di apprendimento e di comprensione, problem-solving e capacità comunicative. La valutazione delle conoscenze acquisite potrà essere monitorata con test orali e scritti.

Nel caso sia impossibile erogare la didattica in presenza e sia necessario erogare quote di didattica a distanza, ad esempio per il perdurare dell'emergenza Covid-19, le lezioni saranno effettuate mediante la preparazione di diapositive commentate dal docente, integrate con lezioni

'frontali' a distanza mediante l'utilizzo di adeguate piattaforme per lo svolgimento di riunioni e lezioni virtuali di alta qualità (es. Blackboard Collaborate Ultra).

7. altre informazioni/other informations

I Docenti sono a disposizione per informazioni sul Corso e chiarimenti sulle lezioni previo appuntamento (posta elettronica) oppure alla fine della lezione frontale.

8. modalità di verifica dell'apprendimento/ methods for verifying learning and for evaluation

La prova finale d'esame verterà sui contenuti dei moduli del corso. Sono previste verifiche di preparazione orali e/o scritte, con lo svolgimento anche di prove in itinere, per verificare l'apprendimento dello studente, le sue capacità comunicative e l'autonomia di giudizio e gli approfondimenti effettuati mediante anche esempi di applicazione di tali conoscenze nelle procedure infermieristiche.

La commissione valuterà la preparazione dello studente con domande mirate volte a verificare conoscenza e autonomia di giudizio riguardo agli argomenti trattati, capacità di apprendimento. Il punteggio massimo deriverà dalla media dei voti ottenuti nelle prove e dal giudizio dell'intera commissione di esame, tenuto conto di tutte le abilità e gli obiettivi richiesti dal Corso.

Lo studente riceverà dai docenti almeno due domande per ciascuna disciplina atte a valutare il raggiungimento degli obiettivi indicati nella sezione specifica. La votazione sarà espressa in trentesimi; il superamento richiede una votazione minima di 18/30.

Lo studente può aspirare alla votazione massima (30/30) se nell'esame finale dimostri di:
- aver acquisito le conoscenze e le competenze previste dal corso secondo gli obiettivi formativi sopra specificati, - esprimersi in modo chiaro e privo di ambiguità, utilizzando una terminologia corretta.

La lode è attribuita, allo studente che abbia esposto gli argomenti richiesti con assoluta precisione e particolare sicurezza e brillantezza gli argomenti richiesti.

9. programma esteso/program

BIOCHIMICA (BIO/10)

La tabella periodica. La struttura dell'atomo. Gli orbitali. Il legame chimico. Elettronegatività. I composti inorganici: acidi, basi e sali. Le reazioni chimiche. Concetto di mole. Le concentrazioni. Le soluzioni: le proprietà colligative, la pressione osmotica. L'equilibrio chimico. La costante di equilibrio. La cinetica chimica. Il pH. Forza di acidi e basi. Idrolisi salina. Le titolazioni Le soluzioni tampone. La chimica del carbonio. Orbitali. Gruppi funzionali. Idrocarburi, alcoli, eteri, aldeidi, chetoni, ammine, gruppo carbossilico, gruppo carbonilico, gruppo ammidico. Carboidrati, Lipidi, Proteine: struttura e funzione. Enzimi: proprietà generali e regolazione dell'attività. Metabolismo di carboidrati, lipidi e proteine. Principali mono, di e polisaccaridi, glicolisi e ciclo di Krebs. La fosforilazione ossidativa. -ossidazione degli acidi grassi. Corpi chetonici. Destino metabolico dei gruppi amminici: il ciclo dell'urea. Il trasporto di ossigeno (emoglobina) ed i sistemi tampone del sangue. Integrazione dei principali metabolismi di glucidi, lipidi e proteine nei differenti tessuti. Reti di interazione tra organi nel mantenimento dell'omeostasi basale dell'organismo umano e cenni ai meccanismi biochimici alla base dei fenomeni fisiopatologici nei principali disturbi del metabolismo con particolare approfondimento al ruolo della nutrizione nella gestione coordinata di tali quadri

BIOLOGIA (BIO/13)

Cellule Procariote ed Eucariote. Organizzazione delle cellule: Nucleo e Sistema delle Endomembrane (Reticolo endoplasmatico liscio, Reticolo endoplasmatico rugoso, Apparato del Golgi, lisosomi). Organuli citoplasmatici (Perossisomi, Mitocondri, Citoscheletro) e Matrice extracellulare. Membrane Biologiche: Struttura e funzione. Il trasporto attraverso le membrane (Diffusione, Trasporto Attivo, Trasporto Passivo). Comunicazione cellulare: interazioni tra cellule (Giunzioni cellulari). 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. Cenni sulla regolazione dell'espressione genica. Il Ciclo Cellulare: mitosi e meiosi, cenni sulla gametogenesi e sullo sviluppo embrionale. Meccanismi di morte cellulare.

FISICA APPLICATA (FIS/07)

Grandezze fisiche e loro unità di misura. Cinematica del punto materiale. Velocità. Accelerazione. Accelerazione di gravità. Moto circolare. Dinamica e leggi di Newton. Forza peso, massa. Attrito. Equazioni fondamentali della statica dei corpi rigidi. Leve. Proprietà elastiche dei materiali. Deformazioni elastiche, sforzi di trazione, compressione, taglio e torsione. Quantità di moto e principio di conservazione. Lavoro, energia e sua conservazione. Potenza meccanica. Fluidostatica. Densità e pressione. Legge di Stevino. Legge di Pascal. Principio di Archimede. Esperienza di Torricelli e misuratori di pressione. Misura della pressione sanguigna. Sfigmomanometro. Fluidodinamica. Equazione di Bernoulli. Teorema di Torricelli. Effetto Venturi. Idrodinamica della circolazione del sangue. Tensione superficiale. Capillarità. Diffusione. Legge di Fick. Membrane. I gas e le soluzioni. Pressione osmotica. Processi di osmosi in campo biologico. Scale termometriche. Leggi dei gas perfetti. Capacità termica e calori specifici. Cambiamenti di fase, calore latente, propagazione del calore. Principi della termodinamica. Elettrostatica. Proprietà elettriche della materia. Legge di Coulomb. Campo elettrico e potenziale elettrico. Corrente elettrica e strumenti di misura. Resistenza elettrica. Legge di Ohm. Principio di funzionamento dell'elettrocardiogramma. Campi magnetici prodotti da correnti elettriche. Radiazioni elettromagnetiche. Radiazioni non ionizzanti. Radiazioni ionizzanti ed interazione con la materia biologica. Risonanza magnetica.

GENETICA APPLICATA (MED/03)

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).