

SCIENZE BIOMEDICHE DI BASE (IDU112)

1. lingua insegnamento/language

Italiano.

2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. TABOLACCI ELISABETTA

Anno di corso/Year Course: 1

Semestre/Semester: 1

CFU/UFC: 8

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOLOGIA APPLICATA (IDU05A) - 3 cfu - ssd BIO/13

Prof. Lorena Di Pietro

- CHIMICA E BIOCHIMICA (IDU04A) - 3 cfu - ssd BIO/10

Prof. Giuseppina Nocca

- GENETICA MEDICA (IDU03A) - 2 cfu - ssd MED/03

Prof. Elisabetta Tabolacci

3. testi di riferimento/BIBLIOGRAPHY

Modulo Biologia Applicata: si consigliano le seguenti Unità dal libro di testo "D. Sadava, D.M. Hillis, H.C. Heller, S. Haker, Elementi di biologia e genetica, Quinta edizione italiana condotta sulla undicesima edizione americana, Zanichelli Editore, 2019"

Unità 4 "Gli acidi nucleici e l'origine della vita"

Unità 5 "Le cellule: unità operative della vita"

Unità 6 "Le membrane cellulari"

Unità 7 "La comunicazione cellulare e la pluricellularità"

Unità 9 "I processi di estrazione dell'energia chimica"

Unità 11 "La divisione e il ciclo cellulare"

Unità 13 "Il DNA e il suo ruolo nell'ereditarietà"

Unità 14 "Dal DNA alle proteine: l'espressione genica"

Unità 16 "La regolazione dell'espressione genica"

Se necessario sarà fornito ulteriore materiale didattico per approfondimenti relativi a specifici argomenti del corso.

Modulo Chimica e Biochimica: M. Bertoldi, D Colombo, F Magni, O Marin, P Palestini - Chimica e Biochimica, EdiSES

Se necessario sarà fornito ulteriore materiale didattico per approfondimenti relativi a specifici argomenti del corso.

Modulo Genetica Medica: si consigliano i seguenti Capitoli dal libro di testo "D. Sadava, D.M. Hillis, H.C. Heller, S. Hacker, Elementi di biologia e genetica, Quinta edizione italiana condotta sulla undicesima edizione americana, Zanichelli Editore, 2019"

Cap. 4.1 "La struttura degli acidi nucleici determina le loro funzioni"

Cap. 11.3 "Le cellule eucariotiche si dividono per mitosi"

Cap. 11.4 "Il ruolo della divisione cellulare nel ciclo di riproduzione sessuata è importante"

Cap. 11.5 "La meiosi porta alla formazione dei gameti"

Unità 12 "Ereditarietà, geni e cromosomi" ad esclusione del cap. 12.6 "I procarioti trasmettono i geni per coniugazione"

Cap. 13.2 "La struttura del DNA è adeguata alla sua funzione"

- Cap. 13.3 “Il DNA attua una replicazione semiconservativa”
- Cap. 13.4 “Gli errori nel DNA possono essere corretti”
- Cap. 14.2 “L’informazione passa dai geni alle proteine”
- Cap. 14.3 “L’informazione contenuta nel DNA viene trascritta per produrre RNA”
- Cap. 14.4 “La trascrizione del pre-mRNA eucariotico avviene prima della traduzione”
- Cap. 14.5 “L’informazione contenuta nell’mRNA viene tradotta in proteine”
- Cap. 15.1 “Le mutazioni sono cambiamenti ereditabili nel DNA”
- Cap. 15.2 “Negli esseri umani, alcune mutazioni possono provocare malattie”
- Cap. 16.4 “I cambiamenti epigenetici regolano l’espressione genica”

È necessario che lo studente abbia un testo di riferimento per ogni modulo, a scelta tra quelli consigliati o altro testo dopo approvazione del docente.

Il materiale a disposizione dello studente verrà ottimizzato da materiale fornito dal docente o disponibile sulla piattaforma Blackboard dell’Università Cattolica.

4. obiettivi formativi/LEARNING OBJECTIVES

L’obiettivo dell’insegnamento è di fornire allo studente le conoscenze di base indispensabili per la comprensione dei fenomeni biologici e propedeutiche per lo studio di altre discipline biomediche (Basi anatomo-fisiologiche del corpo umano, Patologia Generale e Farmacologia) e cliniche (Scienze mediche).

Il modulo di Biologia Applicata mira a fornire allo studente le informazioni fondamentali per comprendere le basi della biologia cellulare, e i diversi livelli di organizzazione della materia vivente e delle strutture biologiche fondamentali.

Il modulo di Chimica e 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 Genetica Medica si propone di fornire allo studente le conoscenze di base della genetica, ed in particolare la comprensione della struttura e dei meccanismi di sintesi degli acidi nucleici e delle proteine, dell’organizzazione del DNA in cromosomi, delle principali anomalie cromosomiche, dei meccanismi di ereditarietà mendeliana e non, di malattie genetiche e anomalie congenite del cavo orale.

Conoscenza e capacità di comprensione - (Dublino 1) Al termine del corso lo studente deve dimostrare di avere acquisito le conoscenze necessarie per la comprensione:

1. degli aspetti morfologici/funzionali della cellula procariotica ed eucariotica e dei meccanismi di organizzazione, espressione e trasmissione dell’informazione genetica;
2. della relazione struttura-funzione delle macromolecole biologiche, delle principali vie del metabolismo glucidico, lipidico e amminoacidico e dei principali meccanismi di integrazione e regolazione metabolica;
3. dei meccanismi alla base delle principali sindromi cromosomiche e di trasmissione delle malattie genetiche secondo modelli mendeliani classici ed atipici.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate - (Dublino 2) Al termine del corso lo studente deve essere in grado di applicare le conoscenze acquisite per:

1. interpretare e spiegare l’organizzazione e il funzionamento della cellula e i processi di duplicazione, espressione dell’informazione genica e sintesi proteica;
2. interpretare e spiegare in chiave biochimica il funzionamento di organi e tessuti;
3. interpretare e spiegare i meccanismi alla base delle malattie genetiche e cromosomiche e la loro modalità di trasmissione.

Autonomia di giudizio - (Dublino 3) Al termine del corso lo studente deve dimostrare di aver sviluppato capacità autonome di integrazione delle conoscenze e competenze acquisite dai tre diversi moduli didattici.

Abilità comunicative - (Dublino 4) Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di saper descrivere/comunicare le conoscenze acquisite anche ad interlocutori non esperti, con proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta.

Capacità di apprendere - (Dublino 5) Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di implementare e aggiornare le proprie conoscenze attingendo autonomamente da testi, articoli scientifici e piattaforme online.

5. prerequisiti/prerequisites

Il corso non necessita di prerequisiti relativi ai contenuti. Tuttavia, per il modulo di Chimica e Biochimica sono richieste le competenze scolastiche di Fisica e Matematica.

6. metodi didattici/TEACHING METHODS

La didattica del corso si articola in lezioni frontali svolte con l'utilizzo di diapositive su power-point. La presente tipologia didattica potrà subire modifiche a seguito di specifiche necessità logistiche indotte dalla pandemia (lezioni in "dual mode", in presenza in aula e da remoto tramite la piattaforma Blackboard).

7. altre informazioni/OTHER INFORMATION

I Docenti sono a disposizione per informazioni sul Corso e chiarimenti sulle lezioni con appuntamento fissato tramite posta elettronica o, per una richiesta veloce, alla fine delle lezioni.

8. modalità di verifica dell'apprendimento/METHODS FOR VERIFYING LEARNING AND FOR EVALUATION

I tre moduli prevedono una prova finale. Per superare la prova è necessario ottenere un punteggio minimo di 18/30 in ciascun modulo. Il voto d'esame sarà il risultato della media ponderata di ciascuna delle tre prove. La lode verrà assegnata, previo conseguimento di 30/30 in ciascuna delle tre prove, agli studenti che abbiano dimostrato di aver raggiunto un livello superiore di conoscenza e di approfondimento delle materie con autonomia di studio, appropriatezza di linguaggio e ottime capacità comunicative.

Biologia Applicata: l'esame prevede una prova scritta alla fine del corso che conterà di 20 domande a scelta multipla e due domande aperte relative al programma svolto. Ad ogni domanda multipla sarà assegnato il valore di 1 punto, ad ognuna delle domande a risposta aperta sarà assegnato un punteggio tra 1 e 5 punti, per un punteggio massimo di 30/30. Non è prevista alcuna penalità per le risposte sbagliate. La lode verrà assegnata, previo conseguimento di 30/30, agli studenti che nella formulazione delle risposte aperte, abbiano dimostrato di aver raggiunto un livello superiore di conoscenza e di approfondimento della materia con autonomia di studio, appropriatezza di linguaggio e ottime capacità comunicative.

Chimica e Biochimica: La prova d'esame consiste in una prova scritta con 30 domande a risposta multipla, riguardanti il programma di Chimica. Ad ogni domanda multipla sarà assegnato il valore di 1 punto. Non è prevista alcuna penalità per le risposte sbagliate. Gli studenti che avranno risposto correttamente ad almeno 18 domande avranno accesso alla prova orale riguardante le tematiche svolte nell'insegnamento di Biochimica e volti ad accertare la comprensione da parte dello studente e la capacità di quest'ultimo di esporre con proprietà il contenuto.

Genetica Medica: la prova d'esame sarà orale. La prima domanda è su un argomento a piacere dello studente a cui viene attribuito un punteggio massimo di 8 punti; si valuterà la capacità di approfondimento dell'argomento esposto attraverso domande inerenti e la capacità di creare collegamenti con altri argomenti (sempre del programma) al fine di valutare le conoscenze globali della materia. Alla prima domanda seguiranno altre due su argomenti svolti a lezione (a ciascuna verrà attribuito un punteggio massimo di 11 punti). Attraverso queste domande si valuterà la conoscenza degli argomenti esposti, il loro livello di approfondimento, la capacità espositiva e l'appropriatezza del linguaggio. Il punteggio minimo per il superamento della prova è di 18/30. La lode verrà assegnata agli studenti che avranno raggiunto un ottimo livello di conoscenza e brillanti capacità espositive con appropriatezza di linguaggio. Non sono previste domande aggiuntive, nei casi di valutazione insufficiente.

9. programma esteso/program

<Biologia applicata>

Le macromolecole biologiche: introduzione a struttura e funzione di proteine e acidi nucleici. Differenze tra cellula procariote ed eucariote. I virus.

Membrane Biologiche: Struttura e funzione. Il trasporto attraverso le membrane (Diffusione, Trasporto Attivo, Trasporto Passivo, Endocitosi ed Esocitosi).

Organizzazione delle cellule: Nucleo e Sistema delle Endomembrane (Reticolo endoplasmatico liscio, Reticolo endoplasmatico rugoso, Apparato del Golgi, lisosomi). Mitochondri. Citoscheletro. Comunicazione cellulare: interazioni tra cellule.

La trasduzione del segnale (recettori accoppiati a canali ionici, recettori tirosin-chinasici, recettori accoppiati a proteine G).

Il Ciclo Cellulare: Mitosi e meiosi. Differenziamento. Meccanismi di morte cellulare.

L'informazione genetica: il DNA e i Cromosomi. La replicazione del DNA. Dal gene alla proteina: Trascrizione e Traduzione. Regolazione dell'espressione genica.

Focus sulla medicina rigenerativa: Cellule Mesenchimali Stromali e rigenerazione tissutale applicata alle patologie parodontali.

<Chimica e Biochimica>

Proprietà della materia. Sistemi omogenei ed eterogenei. Struttura dell'atomo. Sistema periodico degli elementi. Elettronegatività. Legame ionico e composti ionici. Legame covalente. Le molecole. Interazioni intermolecolari. Il legame a idrogeno. Gli stati della materia. Cambiamenti di stato. Equilibri dinamici e principio di Le Châtelier. Definizione di soluzione e modi di esprimere la concentrazione. Solubilità. Proprietà colligative, osmosi e pressione osmotica. Catalisi. Equilibrio chimico e costante di equilibrio. Teorie acido-base. Principali acidi e basi. I sali. Il prodotto ionico dell'acqua: pH e pOH. Acidi e basi in soluzione acquosa. Soluzioni tampone e sistemi tampone fisiologici.

Composti organici: gruppi funzionali, Aldeidi e chetoni. Ammine. Acidi carbossilici. Struttura e funzione dei carboidrati: monosaccaridi e loro derivati di importanza biologica, oligosaccaridi, polisaccaridi. Cenni su mucopolisaccaridi, proteoglicani e glicoproteine. Struttura e funzione dei lipidi: acidi grassi, acilgliceroli, fosfogliceridi; sfingolipidi; colesterolo e steroidi; eicosanoidi. Vitamine liposolubili. Struttura degli amminoacidi. Il legame peptidico. Struttura e funzione delle proteine. Emoglobina. Collagene. Catalisi enzimatica. Attività enzimatica. Inibizione enzimatica. Regolazione allosterica e covalente dell'attività enzimatica. Coenzimi. Vitamine idrosolubili. Isoenzimi.

Catabolismo e anabolismo.

Le vie metaboliche. Principi di bioenergetica: reazioni accoppiate e ruolo dell'ATP. Regolazione del metabolismo. Descrizione qualitativa delle principali vie metaboliche: glicolisi e gluconeogenesi, via dei pentoso-fosfati, produzione e degradazione del glicogeno con regolazione della glicemia; - ossidazione degli acidi grassi, ruolo dei corpi chetonici; ciclo di Krebs. La catena respiratoria. Fosforilazione ossidativa. Meccanismo d'azione di alcuni ormoni.

<Genetica Medica>

Acquisizione della struttura cromosomica, delle tecniche di studio citogenetiche e non e delle principali anomalie cromosomiche; conoscenza dei modelli di ereditarietà mendeliana e non con esempi di malattie/sindromi; comprensione del concetto di mutazioni del DNA e loro conseguenza sul fenotipo; nozioni di genetica delle anomalie cranio-facciali e dentali su base genetica.

Funzione del DNA: fattori che inducono mutazione del DNA e principali meccanismi di riparazione del danno al DNA.

Organizzazione del DNA nei cromosomi: struttura della cromatina, principali anomalie cromosomiche (di numero e di struttura), sindromi cromosomiche, principali tecniche di citogenetica tradizionale e molecolare.

I geni nelle famiglie: ereditarietà mendeliana (autosomica dominante, recessiva, X-linked dominante e recessiva, Y-linked), esempi di alberi genealogici e di malattie con ereditarietà mendeliana, variazioni dei principali modelli di ereditarietà, caratteri non mendeliani: multifattoriali, mitocondriali, instabile (sindrome X fragile) e con effetto parentale (sindromi da difetto dell'imprinting genomico).

Mutazione ed instabilità del genoma umano: tipi di mutazioni ed effetti sul fenotipo, imprinting genomico, mutazioni somatiche (neoplasie e malattie non tumorali)

Genetica delle anomalie cranio-facciali (labiopalatoschisi) e dentali (anomalie dentarie sindromiche e non sindromiche).