

## SCIENZE BIOMEDICHE (TRO111)

### 1. lingua insegnamento/language

Italiano.

### 2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. MAULUCCI GIUSEPPE

Anno di corso/Year Course: 1

Semestre/Semester: 1

CFU/UFC: 6

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOLOGIA APPLICATA (TRO02A) - 1 cfu - ssd BIO/13

Prof. Sabrina Ceccariglia

- CHIMICA E BIOCHIMICA (TRO00A) - 2 cfu - ssd BIO/10

Prof. Alvaro Mordente

- FISICA APPLICATA (TRO03A) - 2 cfu - ssd FIS/07

Prof. Giuseppe Maulucci

- GENETICA MEDICA (TRO01A) - 1 cfu - ssd MED/03

Prof. Elisabetta Tabolacci

### 3. testi di riferimento/BIBLIOGRAPHY

Chimica e Biochimica

D.L. NELSON, M.M. COX, Introduzione alla Biochimica di Lehninger, VII ed., Zanichelli, 2018.

Fisica Applicata

D. SCANNICCHIO, E. GIROLETTI, Elementi di fisica biomedica, Edises 2020

Biologia Applicata

E.P. SOLOMON, C.E. MARTIN, D.W. MARTIN, L.R. BERG, Elementi di Biologia, VIII Edizione, EdiSES, 2021.

Genetica Medica

D. SADAIVA, D.M. HILLIS, H.C. HELLER, S. HACKER, Elementi di biologia e genetica, V ed., 2019.

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 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 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, in particolare movimento ed equilibrio, propagazione ed elaborazione dei segnali ottici e acustici, caratteristiche dinamiche e chimiche della materia e dei suoi stati di aggregazione.

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 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. Verranno inoltre forniti esempi di genetica medica, con particolare riguardo per le sindromi cromosomiche e le principali patologie su base genetica causa di disabilità intellettiva, di malattie neuro-muscolari e di disturbi del movimento oculare.

**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. 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;
2. della meccanica del punto materiale e dei corpi estesi, e quelle alla base della propagazione dei flussi di materia e energia in sistemi compositi;
3. degli aspetti morfologici/funzionali della cellula procariotica ed eucariotica e dei meccanismi di organizzazione, espressione e trasmissione dell'informazione genetica;
4. 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 in chiave biochimica il funzionamento di organi e tessuti;
2. modellizzare e risolvere in chiave analitica i fenomeni in oggetto del corso di studio;
3. interpretare e spiegare l'organizzazione e il funzionamento della cellula e i processi di duplicazione, espressione dell'informazione genica e sintesi proteica;
4. interpretare e spiegare i meccanismi alla base delle malattie genetiche e non, 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 quattro 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.

## 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**

La verifica dell'apprendimento è volta ad accertare le conoscenze dei contenuti dei quattro moduli del Corso e la capacità di esposizione dello studente. È previsto un esame finale scritto con domande a risposta multipla e domande a risposta aperta. L'obiettivo delle domande a risposta multipla è di valutare il livello di conoscenza, comprensione e capacità di ragionamento. L'obiettivo delle domande a risposta aperta è di valutare l'abilità comunicativa (proprietà di linguaggio e terminologia scientifica) 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 ogni singolo modulo. Lo studente potrà ottenere la votazione massima di 30/30 se la media ponderata è almeno 29,5/30. Per ottenere la lode lo studente deve riportare la votazione di 30/30 nei quattro moduli del corso.

## **9. programma esteso/program**

### **<CHIMICA E BIOCHIMICA>**

Propedeutica biochimica: logica molecolare della vita. Acqua: proprietà chimico-fisiche e ruolo biologico. Composizione del corpo umano: molecole e macromolecole biologiche. Glucidi: struttura e funzione dei monosaccaridi, oligosaccaridi e polisaccaridi. Lipidi: struttura e funzione degli acidi grassi, triacilgliceroli, fosfolipidi e steroli. Amminoacidi, peptidi e proteine. Proteine: struttura tridimensionale e ruolo biologico. Emoglobina, Mioglobina e il trasporto dell'ossigeno. Enzimi: proprietà generali e meccanismi di regolazione dell'attività enzimatica. Vitamine idrosolubili e liposolubili.

Bioenergetica e Metabolismo. Termodinamica dei sistemi biologici. Reazioni biologiche di ossidoriduzione. Introduzione al metabolismo: catabolismo e anabolismo. ATP e metabolismo energetico. Ciclo di Krebs. Fosforilazione ossidativa mitocondriale.

Metabolismo dei glucidi: Glicolisi. Via del pentoso fosfato. Gluconeogenesi. Glicogenolisi e glicogenosintesi.

Metabolismo dei Lipidi: Digestione, assorbimento e trasporto dei lipidi. -ossidazione degli acidi grassi. Biosintesi degli acidi grassi e dei trigliceridi. Biosintesi del colesterolo. Formazione dei corpi chetonici.

Il metabolismo ossidativo degli Amminoacidi. Destino metabolico dei gruppi aminici: transaminazione, deaminazione ossidativa e ciclo dell'urea. Destino metabolico dello scheletro carbonioso degli amminoacidi.

### **<FISICA APPLICATA>**

Meccanica del punto materiale: grandezze fisiche e unità di misura – richiami di matematica e trigonometria – Concetto di funzione - leggi lineari e non lineari – moti unidimensionali – posizione, velocità ed accelerazione- moto rettilineo uniforme – moto rettilineo uniformemente accelerato – moti bidimensionali e moto circolare uniforme - principi della dinamica – forze – forza di gravità- legge di gravitazione universale – forza di reazione vincolare – forza di attrito – forza elastica di richiamo – carica elettrica- forze di interazione elettrostatica- concetto di Lavoro- teorema dell' energia cinetica – forze conservative – energia potenziale – conservazione dell'energia meccanica totale - Meccanica dei corpi estesi -Meccanica di rotazione- Momento di una forza- Equilibrio dei corpi estesi-Classificazione delle leve- Leve del corpo umano.

Meccanica dei fluidi ideali: fluidostatica – pressione – principio di Pascal – legge di Stevino – barometro di Torricelli – principio di Archimede – fluidodinamica – regime laminare e turbolento – costanza della portata – equazione di Bernoulli – effetto Venturi –aneurisma – stenosi– andamento delle principali grandezze idrodinamiche nel sistema circolatorio.

Termologia e termodinamica: termologia – temperatura – dilatazione termica – calore – equilibrio termico e temperatura di equilibrio – capacità termica e calore specifico – termometro digitale ed analogico: principi di funzionamento – legge dei gas ideali – teoria cinetica dei gas ideali – energia interna – primo principio della termodinamica – trasformazioni termodinamiche.

Onde in mezzi elastici con cenni di acustica e ottica: propagazione ondosa - onde trasversali e longitudinali – onde in mezzi elastici – frequenza – lunghezza d'onda – velocità dell'onda – intensità dell'onda – acustica – timbro, altezza e intensità del suono- principio di sovrapposizione – spettro di Fourier – interferenza – battimenti – Onde elettromagnetiche – propagazione delle onde elettromagnetiche – Cenni di ottica fisica ed ottica geometrica – spettro ottico.

### **<BIOLOGIA APPLICATA>**

Caratteristiche generali dei viventi. Organismi autotrofi ed eterotrofi. Teoria cellulare. Componenti chimici della materia vivente e loro ruolo biologico.

Organizzazione morfo-funzionale della cellula procariotica ed eucariotica. Nucleo e membrana nucleare. Nucleolo. Membrana cellulare, modello a mosaico fluido. Permeabilità, trasporto passivo e attivo. Pompa Na<sup>+</sup>-K<sup>+</sup>. Reticolo endoplasmatico liscio e rugoso. Ribosomi. Struttura e ruolo funzionale degli organelli intracellulari. Apparato del Golgi e secrezione. Lisosomi e digestione cellulare. Perossisomi. Endocitosi ed esocitosi. Mitocondri e fosforilazione ossidativa. Citoscheletro e movimento cellulare. Cromosomi. Eucromatina ed eterocromatina. Ciclo cellulare. Mitosi. Meiosi e variabilità genetica. Cenni di regolazione del ciclo cellulare. Cenni sulla gametogenesi.

Composizione chimica e struttura del DNA e RNA. Duplicazione del DNA. Codice genetico.

Trascrizione e modifiche post-trascrizionali. Traduzione. RNA messaggero, transfer e ribosomiale, ruolo nella sintesi delle proteine.

### **<GENETICA MEDICA>**

Genetica di base: Struttura e funzione dei cromosomi: mitosi, meiosi, anomalie cromosomiche, citogenetica tradizionale e molecolare. Struttura e funzione del DNA, meccanismi di mutazione del DNA. I geni nelle famiglie: ereditarietà mendeliana, variazioni dei principali modelli di ereditarietà, caratteri non mendeliani. Mutazione ed instabilità del genoma umano: mutazioni, imprinting

genomico, mutazioni somatiche (neoplasie e malattie non tumorali)

Genetica medica: esempi di sindromi cromosomiche, malattie neuromuscolari su base genetica, esempi di malattie genetiche causa di disabilità intellettiva e disturbi del movimento oculare.