GENE REGULATION AND CELL METABOLISM (A001942)

1. lingua insegnamento

Inglese.

2. contenuti

Coordinatore: Prof. ANDREA PAPAIT
Anno di corso: I
Semestre: 2°
CFU: 11
Moduli e docenti incaricati:
- BIOCHEMISTRY (A002011) - 5.5 CFU - SSD BIO/10 - Prof. Matteo Bordi, Giacomo Milletti, Viviana Greco, Sara Petrosino
- BIOCHEMISTRY PRACTICALS (A002012) - 0.5 CFU - SSD BIO/10 - Prof. Emanuele Panatta, Emanuele Panatta
- CELLULAR BIOLOGY 2 (A002014) - 2 CFU - SSD BIO/13 - Prof. Andrea Papait
- CELLULAR BIOLOGY PRACTICALS (A002017) - 0.5 CFU - SSD BIO/13 - Prof. Andrea Papait, Andrea Papait
- HUMAN GENETICS (A002021) - 1.5 CFU - SSD MED/03 - Prof. Pietro Chiurazzi
- MOLECULAR BIOLOGY (A002020) - 1 CFU - SSD BIO/11 - Prof. Francesco Cecconi

3. testi di riferimento

BIOLOGIA CELLULARE 2
Karp G, “Cell and Molecular Biology – Concepts and Experiments” 8ª edizione, Wiley, 2016 (ultima edizione disponibile).
La presentazione di articoli scientifici e materiali online verrà utilizzata per integrare, approfondire e aggiornare gli argomenti trattati in ciascun modulo.

BIOCHIMICA e BIOLOGIA MOLECOLARE
David L. Nelson, Michael M. Cox, Lehninger Principles of Biochemistry, VIII edizione, McMillan Learning.

GENETICA UMANA
Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics. 16ª edizione (Turnpenny, Ellard, Cleaver) – 16ª edizione, Elsevier 2020 (ISBN: 9780702079665). Capitoli: 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 12.
Materiale aggiuntivo verrà fornito (es. articoli scientifici e fonti telematiche appropriate) per completare, approfondire e aggiornare i contenuti trattati in ciascun modulo.

Nota:
Gli studenti non dovrebbero limitarsi allo studio delle sole diapositive fornite a lezione. I testi sopra indicati sono destinati a integrare e approfondire i concetti trattati e sono essenziali per una preparazione completa all’esame.

4. obiettivi formativi

L’intero corso è finalizzato a fornire allo studente una conoscenza approfondita dei principali processi metabolici e molecolari che avvengono nell’organismo umano, unitamente alle basi dell’ereditarietà e ai principi della genetica umana e medica. Inoltre, verranno forniti approfondimenti sulle moderne tecniche di biologia molecolare e sulla loro rilevanza per la medicina contemporanea.
Al termine del corso integrato lo studente dovrà dimostrare di aver raggiunto i seguenti obiettivi:
Conoscenza e capacità di comprensione (Dublino 1) – dimostrare la conoscenza dei diversi processi metabolici e molecolari che si verificano nelle cellule eucariotiche, che permettono la comunicazione intercellulare e l’omeostasi, unitamente alla loro implicazione nelle patologie genetiche.
Capacità di applicare conoscenza e comprensione (Dublino 2) – dimostrare la capacità di interpretare adeguatamente l’importanza dei meccanismi molecolari e dei modelli ereditari che possono risultare alterati nelle malattie umane.
Autonomia di giudizio (Dublino 3) – lo studente dovrà integrare in modo appropriato le conoscenze e competenze acquisite per sviluppare capacità autonome nell’individuare i percorsi fondamentali associati ai meccanismi fisiologici, rilevanti per l’applicazione in ambito medico.
Abilità comunicative (Dublino 4) – essere in grado di comunicare contenuti scientifici e applicativi in modo chiaro e privo di ambiguità, utilizzando un linguaggio tecnico appropriato e illustrando le proprie conclusioni personali, nonché le conoscenze e le motivazioni che ne sono alla base, a interlocutori specialisti e non specialisti.
Capacità di apprendimento (Dublino 5) – essere in grado di aggiornarsi e ampliare le proprie conoscenze attingendo autonomamente a testi e articoli scientifici, nonché a banche dati scientifiche (NCBI/PubMed, MedLine).

5. prerequisiti

Gli studenti devono aver superato con successo l’esame di BASIC SCIENCES per poter formalmente iscriversi all’appello d’esame e acquisire una comprensione più approfondita della materia.

6. metodi didattici

Il corso è strutturato con lezioni frontali e attività pratiche che comprendono gli argomenti trattati in tutti i moduli didattici, con l’obiettivo di trasmettere i concetti fondamentali di Biologia Cellulare, Biochimica, Genetica Umana e Biologia Molecolare. Le modalità didattiche adottano strategie di apprendimento attivo, tra cui l’apprendimento basato su problemi (PBL), l’autoapprendimento, lo studio di casi, attività sperimentali, e possono includere forme di lezione interattiva.
Conoscenza e capacità di comprensione (Dublino 1) – Tutti gli argomenti previsti dal programma saranno affrontati attraverso lezioni frontali e saranno integrati con esercitazioni, spiegazioni approfondite e forme di lezione interattiva online. Questo approccio mira a fornire agli studenti le conoscenze necessarie e strategie di apprendimento efficaci.
Capacità di applicare conoscenza e comprensione (Dublino 2) – L’impiego di metodi didattici interattivi, come lo “studio di casi”, esempi pratici ed esercitazioni di laboratorio, faciliterà la comprensione da parte degli studenti di come gli argomenti possano essere applicati in situazioni reali.
Autonomia di giudizio (Dublino 3) – Le modalità di apprendimento attivo permetteranno agli studenti di sviluppare idee in modo autonomo e di utilizzare capacità di ragionamento critico.
Abilità comunicative (Dublino 4) – I metodi di apprendimento attivo favoriranno un coinvolgimento continuo e attivo con i docenti, conducendo al miglioramento progressivo delle abilità comunicative mirate alla presentazione di problematiche mediante un linguaggio scientifico appropriato.
Capacità di apprendimento (Dublino 5) – Materiale aggiuntivo, come articoli scientifici e siti online pertinenti, supporterà lo studio indipendente e autodiretto degli studenti.

7. altre informazioni

I docenti sono disponibili per ulteriori chiarimenti e discussioni riguardanti gli argomenti dei moduli didattici e qualsiasi altra questione correlata, anche al di fuori dell'orario delle lezioni, previo appuntamento da concordare tramite comunicazione e-mail.
Si prega di NON contattare i docenti per richiedere assistenza tecnica relativa alla frequenza delle lezioni o all'iscrizione agli esami, in quanto non sono in grado di fornire supporto su queste problematiche, che devono essere invece verificate con le segreterie amministrative.
Per fissare un appuntamento, è possibile contattare i docenti via e-mail:

BIOCHIMICA
Matteo Bordi: matteo.bordi@unicatt.it
Viviana Greco: viviana.greco@unicatt.it
Giacomo Milletti: giacomo.milletti@unicatt.it
Sara Petrosino: sara.petrosino@unicatt.it

ESERCITAZIONI DI BIOCHIMICA
Emanuele Panatta: emanuele.panatta@unicatt.it

BIOLOGIA CELLULARE 2 & ESERCITAZIONI DI BIOLOGIA CELLULARE 2
Andrea Papait: andrea.papait@unicatt.it

BIOLOGIA MOLECOLARE
Francesco Cecconi: francesco.cecconi@unicatt.it

GENETICA UMANA
Pietro Chiurazzi: pietro.chiurazzi@unicatt.it

NOTA SULLA RESPONSABILITÀ DEGLI STUDENTI
La responsabilità dell'apprendimento ricade sempre più sugli studenti, man mano che avanzano nel percorso di studi; pertanto, l'impegno e la dedizione nell'apprendere devono provenire da loro. In quanto membri della comunità accademica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, gli studenti sono tenuti a rispettare la proprietà intellettuale dei docenti. Tutti i materiali didattici forniti sono di proprietà dei docenti e soggetti alle seguenti condizioni d'uso:

1. Gli studenti non possono registrare né riprodurre le lezioni o altre attività d'aula, salvo diversa indicazione del docente; tuttavia, possono utilizzare eventuali registrazioni per soli scopi didattici legati al corso.
2. Gli studenti non possono riprodurre e/o pubblicare online alcun materiale del corso fornito dai docenti, né distribuirlo senza previa autorizzazione scritta del docente e, se applicabile, degli studenti la cui voce o immagine sia presente nelle registrazioni.
3. Eventuali violazioni delle condizioni sopra indicate possono comportare sanzioni disciplinari accademiche.

Come membri di una comunità formativa, gli studenti sono altresì tenuti a rispettare il tempo e l'impegno dei compagni di corso. Pertanto, **non è consentito l'uso dei social media o di altre forme di distrazione elettronica che possano compromettere la concentrazione degli altri studenti in aula**.

NOTA SULL'INTEGRITÀ ACCADEMICA E POLITICHE CONTRO IL PLAGIO
I principi di verità e onestà sono fondamentali per il processo educativo e per l'integrità accademica dell'Ateneo. Tutti gli studenti hanno il diritto di aspettarsi una valutazione equa e onesta del proprio lavoro. **OGNI FORMA DI COPIATURA VIOLA QUESTO PRINCIPIO E NON SARÀ TOLLERATA.** Gli studenti devono evitare i seguenti comportamenti scorretti considerati atti di disonestà:

NON scambiare badge identificativi per far risultare la presenza di colleghi assenti.
NON condividere le risposte ai quiz durante gli esami.

Ogni studente sorpreso dai docenti a copiare riceverà un'insufficienza per l'esame o l'attività valutata, e sarà segnalato al Coordinatore del Corso e al Comitato dei Docenti. Nei casi più gravi, i

docenti potranno, a loro discrezione, assegnare una valutazione insufficiente per l’intero corso.

8. modalità di verifica dell’apprendimento

L’esame finale è composto da due parti: una prova scritta e un esame orale obbligatorio.

1. Prova scritta
La prova scritta è composta da 50 domande a scelta multipla, suddivise in due moduli:

Modulo 1 – Biochimica: 26 domande

Modulo 2 – Biologia Molecolare e Cellulare, e Genetica Umana:

- Biologia Molecolare: 4 domande
- Biologia Cellulare II: 8 domande
- Genetica Umana: 12 domande

(**Totale: 24 domande**)

Ogni domanda ha una sola risposta corretta.

Risposta corretta: +1 punto

Risposta errata o non data: 0 punti

Per superare la prova scritta:

Gli studenti devono rispondere correttamente ad almeno 16 domande del Modulo 1.

Solo gli studenti che raggiungono questo requisito minimo nel Modulo 1 potranno accedere al Modulo 2.

Gli studenti devono poi rispondere correttamente ad almeno 15 domande del Modulo 2 per superare l'intera prova scritta.

Il punteggio totale (su 50) viene convertito in un voto su scala trentennale, come segue:

31/50 = 18

32/50 = 19

33/50 = 19

34/50 = 20

35/50 = 21

36/50 = 21

37/50 = 22

38/50 = 22

39/50 = 23

40/50 = 24

41/50 = 25

42/50 = 25

43/50 = 26

44/50 = 27

45/50 = 27

46/50 = 28

47/50 = 28

48/50 = 29

49/50 = 30

50/50 = 30 e lode

Voto minimo per superare la prova scritta: 18/30

Nota: Solo gli studenti che ottengono almeno 27/30 nella prova scritta sono eleggibili per ricevere il voto finale di “30 e lode” dopo l’esame orale.

2. Esame orale
L’esame orale è obbligatorio per tutti gli studenti che superano la prova scritta. Esso mira a confermare e approfondire la valutazione scritta.

A ciascuno studente verranno poste quattro domande.

Ogni risposta verrà valutata su una scala da –1 a +1, per un punteggio orale totale compreso tra –4 e +4.

Questo punteggio orale viene sommato al voto della prova scritta per determinare il voto finale.

Obiettivi della valutazione
L’esame è progettato per valutare i seguenti risultati di apprendimento:

Conoscenza e comprensione dei concetti trattati in ciascun modulo.

Conoscenze applicate: capacità di collegare i contenuti teorici a problemi biomedici pratici.

Capacità di integrazione tra le discipline del corso.

Capacità comunicative: abilità nel presentare i concetti scientifici in modo chiaro e accurato.

Capacità di apprendimento: abilità nell’approfondire autonomamente argomenti specifici di ambito biomedico.

9. programma esteso

BIOLOGIA CELLULARE 2
Struttura e contenuto del nucleo eucariotico; cromatina e cromosomi; organizzazione del genoma eucariotico. Fondamenti di trasmissione e regolazione genica nelle cellule eucariotiche: replicazione e riparazione del DNA; trascrizione dell’RNA e processi post-trascrizionali; codice genetico; traduzione proteica. Meccanismi di percezione e comunicazione cellulare: trasduzione del segnale e segnalazione intracellulare, principali vie di segnalazione e loro implicazione nelle malattie.

ESERCITAZIONI DI BIOLOGIA CELLULARE 2
Le esercitazioni pratiche di Biologia Cellulare II si concentrano su simulazioni di laboratorio volte a studiare l’espressione genica in modelli di colture cellulari in vitro. Le tecniche trattate includono:

1. Isolamento degli acidi nucleici;
2. Sintesi di cDNA: reazione di trascrizione inversa;
3. Reazione a catena della polimerasi (PCR).

BIOCHIMICA
Enzimi. Catalisi enzimatica e regolazione. Trasporto passivo e attivo attraverso le membrane. Introduzione ai metabolismi. Glicolisi e sua regolazione. Via dei pentoso fosfati e vie metaboliche addizionali dei carboidrati. Sintesi e degradazione del glicogeno. Gluconeogenesi e altre vie

biosintetiche dei carboidrati. Ciclo dell'acido citrico e sua regolazione. Sintesi dell'ATP mitocondriale e trasporto elettronico. Fosforilazione ossidativa. Metabolismo degli acidi nucleici, anabolismo e catabolismo delle purine e delle pirimidine. Sintesi e degradazione dei lipidi. Regolazione del metabolismo degli acidi grassi. Sintesi di altri lipidi. Metabolismo del colesterolo. Sintesi e degradazione degli amminoacidi. Ciclo dell'urea. Metabolismo dell'azoto, anabolismo e catabolismo di glutatione, creatina, ammine attive, NO e gruppi eme. Ormoni e trasduzione del segnale. Bioenergetica e regolazione del metabolismo energetico.

ESERCITAZIONI DI BIOCHIMICA
Determinazione della concentrazione proteica in un estratto cellulare mediante metodo di Bradford. Determinazione dell'attività enzimatica in vitro.

BIOLOGIA MOLECOLARE
Struttura dei nucleotidi e degli acidi nucleici: struttura e chimica degli acidi nucleici, altre funzioni dei nucleotidi. Tecnologie innovative del DNA e RNA; clonaggio del DNA. Basi del controllo dell'espressione genica: dal gene al genoma, dal genoma al proteoma. Analisi struttura-funzione: dal gene alla struttura proteica. Fondamenti di embriologia molecolare: il paradigma della determinazione cellulare attraverso l'espressione genica tempo-spazio dipendente; codice Hox. Introduzione alla biologia molecolare delle cellule tumorali. Introduzione alla regolazione epigenetica in ambito biomedico.

GENETICA UMANA
Struttura e funzioni dei geni e del genoma umano: acidi nucleici, struttura di base del gene, organizzazione del genoma umano, dogma centrale della biologia molecolare, splicing dell'mRNA, splicing alternativo, codice genetico. Varianti genetiche: varianti su larga e piccola scala; sostituzioni, delezioni, duplicazioni, inserzioni, microsatelliti, inversioni; varianti ereditarie e mutazioni "de novo"; mosaicismo germinale e somatico; varianti missenso, nonsenso, frameshift e in-frame; varianti silenti, con perdita di funzione e con acquisizione di funzione; effetto dominante negativo, aplosufficienza; frequenza delle varianti genetiche. Leggi di Mendel sull'ereditarietà: ereditarietà recessiva e dominante, segregazione degli alleli, assortimento indipendente. Dati genealogici e alberi genealogici. Ereditarietà mendeliana delle malattie monogeniche: autosomica dominante/recessiva, legata al cromosoma X.Penetranza incompleta ed espressività variabile. Eccezioni alle leggi di Mendel: codominanza, espressione monoallelica casuale (RME) ed espressione monoallelica specifica parentale (imprinting), inattivazione del cromosoma X, linkage e crossing-over. Caratteri multifattoriali. Citogenetica: cromosomi umani e cariotipo; segregazione dei cromosomi e crossing-over; anomalie del numero dei cromosomi, poliploidia, aneuploidia, trisomie e monosomie; anomalie della struttura cromosomica (aneusomie), bilanciate e sbilanciate; delezioni, duplicazioni e amplificazioni, traslocazioni reciproche e Robertsoniane, inserzioni, isocromosomi, cromosomi ad anello, varianti del numero di copie.