BASI MOLECOLARI DELLA VITA (INC112)

1. lingua insegnamento

Italiano.

2. contenuti

Coordinatore: Prof. ALESSANDRO LUPI
Anno di corso: I
Semestre: 1°
CFU: 5
Moduli e docenti incaricati
- BIOCHIMICA (INC05A) - 2 CFU - SSD BIO/10 - Prof. Alessandro Lupi
- BIOLOGIA (INC06A) - 1 CFU - SSD BIO/13 - Prof. Anna D'Altocolle
- FISICA APPLICATA (INC08A) - 1 CFU - SSD FIS/07 - Prof. Andrea Fidanzio
- GENETICA APPLICATA (INC07A) - 1 CFU - SSD MED/03 - Prof. Emanuela Abiusi

3. testi di riferimento

Modulo di Biochimica
T. Bellini. Chimica medica e propedeutica biochimica con applicazioni cliniche Zanichelli 2017
G. Ricciotti, Fondamenti di Biochimica, Ed. Bovolenta, 1997.
Modulo di Biologia
Elementi di Biologia e Genetica (Hillis D. et al., Ed. Zanichelli).
Modulo di Fisica Applicata
Elementi di Fisica, V. Monaco, R. Sacchi. A. Solano, Ed. McGraw-Hill Education
Modulo di Genetica Applicata
Gelerther-Collins, Genetica Medica, Masson, 2000.
Neri G., Genuardi M. Genetica umana e medica (V edizione). Elsevier Masson 2024.
È necessario che lo studente abbia un testo a scelta tra quelli consigliati o altro testo dopo approvazione del docente. I testi indicati per gli insegnamenti potranno essere integrati da altro materiale didattico che il docente riterrà opportuno segnalare e inserire nel proprio modulo al fine di garantire l'adeguato aggiornamento delle informazioni.

4. obiettivi formativi

Il corso si propone di fornire allo studente le competenze necessarie per conoscere e comprendere le basi molecolari della vita e i processi biologici che sottostanno al funzionamento dell'organismo umano.
Conoscenza e capacità di comprensione (Dublino 1). Al termine del corso lo studente deve dimostrare di conoscere e comprendere le basi della biochimica (composti e reazioni metaboliche), dei processi biologici, i principi della fisica e i meccanismi della genetica.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate (Dublino 2). Al termine del corso lo studente deve dimostrare di essere in grado di applicare le acquisite conoscenze di biologia e chimica per interpretare e spiegare i fenomeni biologici; egli deve dimostrare di essere in grado di utilizzare quanto appreso per la comprensione di altre discipline e per l'applicazione pratica in laboratori di analisi e di ricerca, avendo la consapevolezza che tali conoscenze sono fondamentali per capire l'applicazione di tecniche specifiche nel campo della diagnostica biomedica, della terapia e della ricerca.

Autonomia di giudizio (Dublino 3). Al termine del corso lo studente deve sapere discutere autonomamente e analizzare criticamente i meccanismi cellulari e molecolari alla base dei processi vitali. L'autonomia di giudizio sarà stimolata, durante le lezioni frontali, tramite la discussione di problematiche inerenti. Al momento dell'esame, lo studente sarà valutato anche per il livello di autonomia di giudizio raggiunto.

Abilità comunicative (Dublino 4). Al termine del corso lo studente deve essere in grado di esporre e spiegare le proprie conoscenze - anche a interlocutori non esperti - con rigore logico, proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta. Lo studente deve altresì saper riconoscere e scrivere le formule di struttura dei principali tipi di biomolecole.

Capacità di apprendere (Dublino 5). Al termine 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 richiesta la conoscenza delle nozioni di base riguardanti la Genetica (DNA), la Biologia (costituzione della cellula), la Chimica, la Matematica (logaritmi e grafici), la Fisica.

6. metodi didattici

La didattica del corso si articola in lezioni frontali che si avvalgono anche dell'ausilio di presentazioni tramite Power Point (Dublino 1)

Nel corso delle lezioni gli studenti sono coinvolti a partecipare attivamente mediante esercitazioni e discussioni (Dublino 2).

Gli studenti cominciano così ad acquisire autonomia d'interpretazione sull'importanza dei meccanismi alla base della biologia e della chimica della vita (Dublino 3); essi acquisiscono inoltre la terminologia specifica di una disciplina e la capacità a comunicare ad altri (Dublino 4).

Gli studenti sono infine invitati a verificare l'argomento trattato studiando sui testi consigliati e a esprimere nella lezione successiva dubbi e curiosità. Le discipline saranno insegnate in modo da creare le basi e l'interesse per gli studi successivi (Dublino 5).

7. altre informazioni

I Docenti sono a disposizione per informazioni sul corso e per chiarimenti sulle lezioni con appuntamento tramite posta elettronica o, se per brevi quesiti, alla fine delle lezioni.

8. modalità di verifica dell'apprendimento

È previsto un esame scritto con domande a risposta multipla eventualmente integrato, per particolari situazioni e su richiesta del candidato, da prova orale sugli argomenti del corso. La preparazione dello studente sarà valutata in base alla capacità di descrivere i processi biologici e biochimici in modo chiaro e scientificamente rigoroso e di saper collegare i vari argomenti, dimostrando di aver compreso la logica dei percorsi metabolici. È calcolata la media pesata e lo studente consegue la votazione di 30/30 rispondendo esattamente a tutte le domande poste, il cui punteggio è variabile secondo il loro numero (tra 10 e 15 per ciascuna materia); la lode è eventualmente conferita su giudizio unanime della Commissione. I risultati parziali di un appello possono essere mantenuti validi solo fino all'appello successivo della stessa sessione.

9. programma esteso

BIOCHIMICA

Struttura dell'atomo e tavola periodica. Configurazione elettronica. Numeri quantici e orbitali. Isotopi. Decadimenti radioattivi. Legami chimici. Elettronegatività. Struttura delle molecole. Molecole e reazioni chimiche. Acqua. Reazioni acido-base. Numero di ossidazione. Reazioni di ossidoriduzione. Termodinamica: grandezze e leggi. Legge di stato dei gas ideali. Soluzioni acquose di elettroliti. Definizione di mole. Definizioni della concentrazione di una soluzione. Proprietà colligative delle soluzioni. La pressione osmotica e i suoi effetti biologici. Soluzioni fisiologiche. Definizione di osmolarità. Acidi, basi e sali. Teorie acido-base. Acidi forti e deboli. Costante di dissociazione, pK_a. Prodotto ionico dell'acqua e pH. Soluzioni tampone. Proprietà dell'atomo di carbonio. Ibridizzazione di tipo sp^2 e sp^3. Nomenclatura, caratteristiche chimico-fisiche e reattività dei principali tipi di composti del carbonio: idrocarburi, alcoli, aldeidi e chetoni, esteri, acidi carbossilici, composti azotati, composti aromatici. Isomeria. Composti d'interesse biologico: aminoacidi, proteine, carboidrati, lipidi e fosfolipidi, nucleotidi e acidi nucleici. Gli enzimi: funzionamento e inibizione. Patologie da carenze enzimatiche. Principali processi metabolici: glicolisi, ciclo di Krebs, beta-ossidazione degli acidi grassi. Catena respiratoria. Fosforilazione ossidativa.

BIOLOGIA

Il procedimento scientifico e introduzione alla biologia. La teoria cellulare. Le caratteristiche degli organismi viventi. Macromolecole di interesse biologico e loro ruolo nella biologia cellulare: i composti organici carboidrati, lipidi, proteine e acidi nucleici). Organizzazione della cellula: differenze procarioti-eucarioti. La membrane cellulari: struttura, funzione e tipi di trasporto (diffusione, trasporto attivo, endocitosi esocitosi, osmosi). Gli organuli citoplasmatici: struttura e funzione (nucleo, nucleolo, reticolo endoplasmico liscio e rugoso, lisosoma, apparato del Golgi, mitocondrio e respirazione cellulare, ribosomi). Matrice extracellulare e adesione cellulare. Citoscheletro e movimenti cellulari. DNA: struttura e replicazione nei procarioti ed eucarioti. Codice genetico: Espressione e traduzione del messaggio genetico: trascrizione e traduzione dell'RNA. Maturazione post-trascrizionale dell'RNA e post-traduzionale delle proteine. Ciclo cellulare, divisione mitotica, divisione meiotica e suo ruolo nell'evoluzione della specie e nella trasmissione genetica.

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. Termologia: 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.

GENETICA APPLICATA

La struttura del genoma umano: geni e cromosomi. Interpretazione del significato clinico delle varianti del DNA: definizione e classificazioni delle varianti genetiche (varianti genetiche, mutazioni, polimorfismi) e loro ruolo nella patologia umana: 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. Basi genetiche di malattia: caratteri mendeliani e malattie ereditarie a trasmissione mendeliana: autosomica dominante, autosomica recessiva, X- linked; eccezioni alla trasmissione mendeliana. Meccanismi atipici di ereditarietà: ereditarietà mitocondriale, malattie da espansione di microsatelliti, difetti dell'imprinting. Principi di citogenetica: struttura e numero dei cromosomi umani; cariotipo; mitosi e meiosi; crossing over; anomalie cromosomiche e loro classificazione. Malattie multifattoriali e fattori genetici di predisposizione. Ruolo delle varianti genetiche nell'insorgenza dei tumori: cenni di genetica oncologica. Diagnosi prenatale invasiva e non invasiva; indicazione all'effettuazione di test genetici pre- e post-natali.