

## BASI MOLECOLARI DELLA VITA (INU017)

### 1. lingua insegnamento/language

Italiano.

### 2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. GENUARDI MAURIZIO

Anno di corso/Year Course: I

Semestre/Semester: 1

CFU/UFC: 5

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOCHIMICA (INU018) - 2 cfu - ssd BIO/10

Prof. Manuela Bozzi

- BIOLOGIA (INU019) - 1 cfu - ssd BIO/13

Prof. Sabrina Ceccariglia

- FISICA APPLICATA (INU021) - 1 cfu - ssd FIS/07

Prof. Giuseppe Maulucci

- GENETICA APPLICATA (INU020) - 1 cfu - ssd MED/03

Prof. Maurizio Genuardi

### 3. testi di riferimento/BIBLIOGRAPHY

- **Biochimica**: Ferrier, D.R., Le basi della Biochimica, Zanichelli, 2015. Il testo è consigliato non solo per la preparazione all'esame, ma come riferimento biochimico per lo studio dei meccanismi molecolari che saranno oggetto di discipline inserite in corsi integrati dello stesso anno accademico o di anni successivi. Saranno anche fornite dispense relative alle singole lezioni.
- **Biologia**: Elementi di Biologia, Solomon, Berg e Martin editori, EdiSES, VII Edizione
- **Fisica Applicata**: D. Scannicchio, E.Giroletti. Elementi di Fisica Biomedica, Edises
- **Genetica Applicata**: Neri-Genuardi. Genetica Umana e Medica. EDRA ed. 2024(Capitoli riguardanti gli argomenti trattati a lezione).

### 4. obiettivi formativi/LEARNING OBJECTIVES

Il corso si propone di fornire allo studente le competenze necessarie per conoscere e comprendere i principi biochimici, fisici, genetici e biologici alla base dei processi molecolari della vita.

Al termine del corso integrato lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito i seguenti obiettivi:

**Conoscenza e capacità di comprensione - (Dublino 1)** Alla fine del corso lo studente deve dimostrare di conoscere e comprendere le basi biochimiche, fisiche, genetiche e biologiche dei processi che regolano le funzioni vitali, le relazioni tra struttura e funzione delle principali classi di macromolecole biologiche. Inoltre deve dimostrare di essere capace di illustrare gli aspetti teorici

delle materie studiate e applicarli a semplici esercizi pratici.

**Conoscenza e capacità di comprensione applicate – (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 - (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 – (Dublino 4)** Alla fine del corso lo studente deve essere in grado di esporre e spiegare le proprie conoscenze delle materie del corso anche ad interlocutori non esperti, con rigore logico, proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta.

**Capacità di apprendere – (Dublino 5)** Alla fine 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/prerequisites

È necessario che lo studente abbia conoscenze scolastiche di base di matematica, fisica e chimica.

## 6. metodi didattici/TEACHING METHODS

L'insegnamento è erogato attraverso lezioni frontali ed utilizzo di diapositive presentate in aula mediante videoproiezione corredati da esempi pratici esplicativi tratti dalla realtà quotidiana e di tirocinio dello studente.

**Conoscenza e capacità di comprensione (Dublino 1):** Gli strumenti didattici finalizzati al raggiungimento dei risultati riguardano tutte le attività di didattica frontale, la lettura guidata seguita da applicazione pratica, le dimostrazioni di immagini, video, schemi, discussione casi clinici che vertono sulla comprensione dei meccanismi molecolari oggetto delle materie del corso.

**Conoscenza e capacità di comprensione applicate (Dublino 2):** Gli strumenti didattici finalizzati al raggiungimento dei risultati sono l'interpretazione dei dati scientifici, reperimento informazioni bibliografiche e approfondimenti teorico-pratici nonché discussioni interattive allo scopo di verificare la capacità dello studente di elaborare le informazioni ricevute e ottenere descrizioni critiche dei fenomeni osservati.

**Autonomia di giudizio (Dublino 3):** Lo studente è guidato nella riflessione critica e approfondita delle problematiche interpretative delle informazioni fornite dai corsi e a sviluppare autonomia di giudizio in relazione all'orientamento di fronte a specifici quesiti affrontati nel percorso formativo.

**Abilità comunicative (Dublino 4):** Le abilità comunicative verranno acquisite dallo studente

nell'ambito dei singoli corsi e messe alla prova richiedendo capacità di espressione e descrizione autonoma di specifiche problematiche con linguaggio scientifico appropriato.

**Capacità di apprendere (Dublino 5):** I docenti incentivano l'approfondimento delle nozioni delle materie del corso attraverso l'utilizzo di libri di testo avanzati, ricerca bibliografica e interazione con personale qualificato.

## 7. altre informazioni/OTHER INFORMATION

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

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

La prova d'esame è in forma scritta articolata in 4 compiti, uno per ciascun modulo del corso, con domande a risposta multipla. La prova sarà valutata con un voto in 30mi. Il voto finale è la media delle singole votazioni pesata per i rispettivi CFU. Per ottenere la lode lo studente dovrà rispondere senza alcun errore o incompletezza a tutte le domande poste nel corso dell'esame. Per il superamento dell'esame deve essere ottenuta la sufficienza nelle domande inerenti ciascuno dei 4 moduli. In caso di mancato superamento della prova relativa ad un modulo la prova viene considerata non superata. Per gli studenti che non hanno superato complessivamente la prova d'esame, eventuali valutazioni positive in singoli moduli saranno considerate valide ai fini della valutazione complessiva in eventuali appelli successivi della stessa sessione.

## 9. programma esteso/program

### BIOCHIMICA

SOLUZIONI (Concentrazione dei soluti, Osmolarità, Diffusione ed osmosi, Soluzione fisiologica). pH e Soluzioni Tampone (pH dei principali liquidi biologici, acidosi ed alcalosi). Composizione chimica del corpo umano: Acqua (proprietà chimico-fisiche e ruolo biologico) e Minerali (macro e microminerali; metabolismo del Ferro). CARBONIO E COMPOSTI ORGANICI. Gruppi funzionali (metilico, ossidrilico, chetonico, aldeidico, carbossilico, sulfidrilico, amminico, ammidico, fosfato) e loro reattività (esteri, esteri fosforici, tioesteri, ammidi, fosfoanidridi). Concetti generali di chimica (atomi, molecole e legami chimici) e di propedeutica biochimica (gruppi funzionali che caratterizzano le diverse classi di composti organici). 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. Vitamine idrosolubili e liposolubili. Enzimi: proprietà generali e meccanismi di regolazione dell'attività enzimatica. 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. Generalità sulla biosintesi degli acidi grassi, dei trigliceridi e 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. Ruolo biochimico degli ormoni: gli ormoni proteici e steroidei.

## **BIOLOGIA**

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  $\text{Na}^+/\text{K}^+$ . 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 APPLICATA**

Ruolo della genetica nella medicina. Struttura e funzione del patrimonio genetico; mutazioni e tipologie di varianti genetiche. Modalità di trasmissione delle malattie mendeliane, eccezioni alla trasmissione mendeliana. Eterogeneità genetica. Caratteri multifattoriali. Struttura e funzione dei cromosomi; citogenetica; anomalie cromosomiche di numero autosomiche e dei cromosomi sessuali; anomalie cromosomiche di struttura; disordini genomici e microarray cromosomici. Diagnosi prenatale invasiva e non invasiva; indicazioni all'effettuazione di test genetici pre- e post-natali. Tipologie e finalità dei test genetici. Finalità dell'analisi molecolare del DNA; sequenziamento di nuova generazione. Predisposizione ereditaria a tumori: mammella/ovaio, sindrome di Lynch. L'infermiere genetico.

## **FISICA APPLICATA**

Grandezze fisiche e unità di misura. Ordini di grandezza in ambito biomedico. Richiami essenziali di matematica e trigonometria funzionali alla lettura dei dati sperimentali. Concetto di funzione e relazione tra grandezze. Leggi lineari e non lineari e loro interpretazione tramite grafici.

Cinematica del punto materiale: descrizione del moto come modello per l'interpretazione di fenomeni fisici e biologici. Posizione, velocità e accelerazione come grandezze misurabili e derivate da dati strumentali. Moto rettilineo uniforme e uniformemente accelerato. Moto bidimensionale e moto circolare uniforme. Lettura e interpretazione dei grafici spazio-tempo e velocità-tempo.

Principi della dinamica: concetto di forza come causa di variazione del moto. Forza di gravità e

legge di gravitazione universale. Forze di contatto: reazione vincolare e attrito. Forza elastica di richiamo. Applicazioni concettuali ai sistemi biologici e ai dispositivi di misura.

Elementi di elettrostatica: carica elettrica e forze di interazione elettrostatica. Significato fisico dei fenomeni elettrici alla base della strumentazione biomedica e dei segnali bioelettrici.

Lavoro ed energia: concetto di lavoro come trasferimento di energia. Energia cinetica e teorema dell'energia cinetica. Forze conservative ed energia potenziale. Conservazione dell'energia meccanica totale come principio interpretativo dei fenomeni fisici e biofisici.