

## SCIENZE BIOMEDICHE (LBU002)

### 1. lingua insegnamento/language

Italiano.

### 2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. VALENTINA SACCONI

Anno di corso/Year Course: I

Semestre/Semester: 1°

CFU/UFC: 6

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOLOGIA APPLICATA ALLA MEDICINA (LBU020) - 2 CFU - SSD BIO/13 - Prof. Valentina Saccone
- GENETICA MEDICA (LBU021) - 2 CFU - SSD MED/03 - Prof. Emanuela Abiusi
- ISTOLOGIA (LBU022) - 2 CFU - SSD BIO/17 - Prof. Cristiana Angelucci

### 3. testi di riferimento/BIBLIOGRAPHY

#### **BIOLOGIA APPLICATA (LBU020):**

##### TESTI CONSIGLIATI:

A scelta tra:

*Solomon E. et al., Fondamenti di Biologia. EdiSES, VII edizione*

*Sadava D. et al., Elementi di Biologia e Genetica. Zanichelli, quinta edizione*

*G. Plopper; Principi di Biologia della cellula. Zanichelli, prima edizione*

#### **GENETICA MEDICA (LBU021):**

##### TESTI CONSIGLIATI:

A scelta tra:

*Neri G., Genuardi M. Genetica umana e medica (IV edizione). Elsevier Masson 2017.*

*Strachan T., Read A. Genetica Molecolare Umana (II edizione italiana). Zanichelli 2021*

#### **ISTOLOGIA ((LBU022):**

##### TESTI CONSIGLIATI:

A scelta tra:

*"Istologia per le Professioni Sanitarie", Sica G et al., Edizioni Sorbona*

*"Atlante a Colori e Testo di Istologia", L.P. Gartner, J.L. Hiatt, Piccin*

I testi indicati per l'insegnamento potranno essere integrati da materiale didattico ulteriore che ogni docente riterrà opportuno segnalare ed integrare nel proprio modulo al fine di garantire l'adeguato aggiornamento delle informazioni.

#### 4. obiettivi formativi/LEARNING OBJECTIVES

L'obiettivo di questo corso è fornire agli Studenti un'adeguata conoscenza delle discipline di base in modo da permettere la successiva acquisizione delle discipline necessarie alla formazione della figura professionale di Tecnico di Laboratorio Biomedico. In particolare, il modulo di Biologia Applicata si propone di fornire le conoscenze riguardo alle caratteristiche generali degli organismi procarioti ed eucarioti e dell'organizzazione delle cellule eucariotiche; il modulo di Istologia si propone di fornire le conoscenze sull'organizzazione delle cellule in tessuti e sulle caratteristiche funzionali e strutturali dei diversi tessuti del corpo umano; il modulo di Genetica medica si propone di fornire le conoscenze di base circa la struttura del genoma umano, le basi genetiche di malattia, la classificazione e l'interpretazione delle varianti geniche.

##### ***Conoscenza e capacità di comprensione***

Alla fine del corso lo studente deve dimostrare di avere acquisito la completa conoscenza dell'organizzazione morfo-funzionale delle cellule, della loro organizzazione in tessuti e di questi ultimi in organi. Deve inoltre dimostrare di conoscere le basi genetiche di malattia e di saper definire e classificare le varianti genetiche.

##### ***Conoscenza e capacità di comprensione applicate***

Al termine del corso lo Studente deve essere in grado di applicare le conoscenze acquisite sulla struttura e sulla funzione delle cellule, dei tessuti, degli organi, sulle basi genetiche di malattia e deve essere in grado di interpretare il significato clinico delle varianti del DNA al fine di poter svolgere attività di laboratorio relative ad analisi biomediche e biotecnologiche in completa autonomia.

##### ***Autonomia di giudizio***

Alla fine del corso lo Studente deve dimostrare di aver colto l'approccio interdisciplinare del corso integrando autonomamente le nozioni apprese in modo tale da poter operare, al termine degli studi, atti professionali sotto propria responsabilità ed in autonomia.

##### ***Abilità comunicative***

Lo studente deve dimostrare di aver acquisito una adeguata terminologia scientifica e di saper esporre in maniera chiara ed esauriente le proprie conoscenze a interlocutori specialisti e non specialisti.

##### ***Capacità di apprendere***

Alla fine del corso lo studente dovrà dimostrare di essere in grado di aggiornarsi e di ampliare le proprie conoscenze attingendo in maniera autonoma a testi, articoli scientifici, piattaforme online e banche dati. Acquisire in maniera graduale la capacità di seguire seminari, conferenze, master, etc.

#### 5. prerequisiti/prerequisites

È richiesta la formazione scolastica di base e la conoscenza delle materie scientifiche di base quali: chimica, fisica e matematica.

#### 6. metodi didattici/TEACHING METHODS

La metodologia didattica si basa su lezioni frontali erogate in aula con l'ausilio del computer. Durante le lezioni, unitamente alla didattica standard, gli studenti verranno coinvolti in modo interattivo, al fine di migliorare le loro abilità comunicative e saranno possibili anche esercitazioni pratiche con osservazione dei preparati istologici al microscopio ottico. I metodi didattici utilizzati in questo corso sono disegnati per consentire allo studente di perseguire gli obiettivi formativi, in virtù delle seguenti caratteristiche:

**Conoscenza e capacità di comprensione:** la didattica frontale tratterà tutti gli argomenti elencati nel programma di seguito dettagliato, con particolare attenzione a fornire agli studenti una visione integrata degli argomenti stessi ed il corretto metodo di studio per

rafforzare le conoscenze teoriche.

**Conoscenza e capacità di comprensione:** il ricorso ad esempi pratici e all'osservazione ed interpretazione di immagini di microscopia ottica ed elettronica relative preparati istologici consentirà agli studenti di apprendere le potenzialità applicative degli argomenti trattati.

**Autonomia di giudizio:** i metodi di apprendimento attivo implementati in questo corso sono concepiti per consentire allo studente la capacità di formulare concetti ed idee in maniera autonoma.

**Abilità comunicative:** i metodi di apprendimento attivo e la costante interazione con il docente durante le lezioni frontali saranno condotte in maniera da consentire allo studente la progressiva acquisizione di abilità comunicative mirate all'esposizione degli argomenti trattati con la corretta terminologia scientifica.

**Capacità di apprendere:** l'utilizzo di materiale didattico integrativo, che potrà includere anche articoli della letteratura scientifica internazionale, consentiranno allo studente di studiare in modo autonomo.

## 7. altre informazioni/OTHER INFORMATION

I Docenti sono a disposizione per informazioni sul Corso e chiarimenti sulle lezioni previo appuntamento oppure alla fine della lezione frontale.

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

Esame finale scritto e orale con possibilità di verifiche di preparazione *in itinere*.  
La prova scritta consisterà in quiz a risposta multipla per i corsi di Biologia Applicata e di Genetica Medica mentre per il corso di Istologia si prevede una prova orale.

In particolare:

<b>Modulo</b>	<b>CFU</b>	<b>Domande</b>
Biologia applicata	2	31
Genetica Medica	2	31
Istologia	2	prova orale

Per la prova di Biologia Applicata e di Genetica Medica lo studente dovrà rispondere correttamente ad almeno 18 domande per superare l'esame.

## 9. programma esteso/program

### **BIOLOGIA APPLICATA (LSU020):**

Introduzione alla biologia, caratteristiche generali procarioti ed eucarioti. Il Metodo Scientifico  
Teoria cellulare; organizzazione morfo-funzionale della cellula eucariotica.

Struttura e funzione della membrana plasmatica, endocitosi ed esocitosi, giunzioni cellula-cellula e cellula-matrice extracellulare.

Struttura e funzione degli organelli cellulari: sistema delle endomembrane (reticolo endoplasmico, apparato del Golgi, vescicole di trasporto, lisosomi), citoscheletro, mitocondri e respirazione cellulare.

Struttura del nucleo, nucleolo, morfologia e organizzazione molecolare dei cromosomi; cariotipo.

Ciclo cellulare, mitosi e meiosi; cenni sui meccanismi di morte cellulare.

Struttura e ruolo biologico degli acidi nucleici. Meccanismi fondamentali dell'informazione genetica:

duplicazione del DNA, trascrizione e traduzione; codice genetico e mutazioni puntiformi; RNA messaggero, transfer e ribosomiale. Cenni sulla regolazione dell'espressione genica. Cellule staminali multipotenti e concetto di differenziamento.

### **GENETICA MEDICA (LSU021):**

La struttura del genoma umano: geni e cromosomi.

Principi di citogenetica: struttura e numero dei cromosomi umani; cariotipo; mitosi e meiosi; crossing over; anomalie cromosomiche e loro classificazione.

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, nonsense, 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; codominanza; penetranza; eterogeneità genetica; valutazione del rischio di ricorrenza.

Meccanismi atipici di ereditarietà: ereditarietà mitocondriale, malattie da espansione di microsatelliti, difetti dell'imprinting, ereditarietà digenica.

Malattie multifattoriali e fattori genetici di predisposizione.

Ruolo dell'epigenetica nelle patologie umane. Inattivazione genica, imprinting e memoria epigenetica.

Ruolo delle varianti genetiche nell'insorgenza dei tumori. Meccanismi di riparazione dei danni al DNA e

conseguenze del loro malfunzionamento. Oncogeni e geni oncosoppressori.

Tipologie, benefici e limiti dei test genetici. Sequenziamento tradizionale e di nuova generazione.

### **ISTOLOGIA (LSU022):**

**Tessuto Epiteliale:** Classificazione, morfologia ed aspetti funzionali di epiteli di rivestimento ed epiteli ghiandolari (ghiandole esocrine e ghiandole endocrine).

Specializzazioni della superficie cellulare. Giunzioni intercellulari. Tonache mucose e tonache sierose.

**Tessuti Connettivi:** Classificazione, morfologia ed aspetti funzionali di:

Tessuto connettivo propriamente detto: cellule e matrice extracellulare. Tessuto fibrillare lasso e denso.

Tessuto adiposo: tessuto adiposo bianco, tessuto adiposo bruno.

Tessuti connettivi di sostegno: tessuto cartilagineo e tessuto osseo, cellule e matrice extracellulare.

**Sangue:** Aspetti morfo-funzionali degli elementi corpuscolati (globuli rossi, globuli bianchi, piastrine). Plasma, gruppi sanguigni e tessuto emopoietico.

**Tessuto Nervoso:** Classificazione, morfologia ed aspetti funzionali delle cellule del tessuto nervoso (neuroni e neuroglia). Fibre nervose. Gangli e nervi. Barriera emato-encefalica. Meningi.

**Tessuto Muscolare:** Aspetti morfologici e funzionali di: Tessuto muscolare striato (scheletrico e cardiaco) e Tessuto muscolare liscio.