

SCIENZE BIOMEDICHE (NP000002)

1. LINGUA INSEGNAMENTO/LANGUAGE

Italiano.

2. CONTENUTI/COURSE CONTENTS

Coordinatore/Coordinator: Prof. GRECO VIVIANA

Anno accademico/Academic year: I

Semestre/Semester: 1°

CFU/UFC: 5

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOLOGIA APPLICATA (NP000031) - 1 cfu - ssd BIO/13

Prof. Martina Sandona'

- CHIMICA E BIOCHIMICA (NP000029) - 1 cfu - ssd BIO/10

Prof. Viviana Greco

- FISICA APPLICATA (NP000032) - 2 cfu - ssd FIS/07

Prof. Marco De Spirito

- GENETICA MEDICA (NP000030) - 1 cfu - ssd MED/03

Prof. Emanuela Abiusi

3. TESTI DI RIFERIMENTO/BIBLIOGRAPHY

Chimica e biochimica: Abali E.E. et al., Le basi della biochimica, Zanichelli, 2023.

Biologia applicata: Solomon E.P., Martin C.E., Martin D.W., Berg L.R., Elementi di biologia, VIII edizione, EdiSES, 2021.

Fisica applicata: Serway R.A., Jewett J.W., Fondamenti di fisica, VI edizione, EdiSES, 2022, ISBN 978-88-3624-073-0.

Genetica medica: Neri G., Genuardi M., Genetica umana e medica, V edizione, Elsevier Masson, 2024.

I testi indicati potranno essere integrati con materiale didattico e bibliografico aggiuntivo, selezionato dai docenti dei singoli moduli per approfondire o aggiornare gli argomenti trattati.

4. OBIETTIVI FORMATIVI/LEARNING OBJECTIVES

L'insegnamento integrato ha l'obiettivo di fornire allo studente le conoscenze scientifiche di base necessarie alla comprensione dei fenomeni biologici, biochimici, genetici e fisici rilevanti per le successive discipline del Corso di studio.

Conoscenza e capacità di comprensione – Knowledge and understanding (Dublino 1): al termine dell'insegnamento lo studente dovrà conoscere e comprendere la struttura e la funzione delle principali macromolecole biologiche, l'organizzazione e il funzionamento della cellula, i principali processi metabolici, i fondamenti della meccanica e dell'elettrostatica, nonché i meccanismi di trasmissione delle malattie genetiche e le basi delle principali anomalie cromosomiche.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate – Applying knowledge and understanding (Dublino 2): lo studente dovrà essere in grado di applicare le conoscenze acquisite per interpretare semplici fenomeni biologici e biochimici, comprendere i principali meccanismi di espressione dell'informazione genetica e di trasmissione delle malattie ereditarie e

utilizzare i modelli fisici di base per descrivere e risolvere problemi elementari pertinenti alle discipline sanitarie.

Autonomia di giudizio – Making judgements (Dublino 3): lo studente dovrà saper integrare le conoscenze acquisite nei quattro moduli e utilizzarle per analizzare, con un livello di autonomia adeguato a un insegnamento di base, semplici problemi di interesse biomedico.

Abilità comunicative – Communication skills (Dublino 4): lo studente dovrà essere in grado di descrivere i principali concetti acquisiti con chiarezza, correttezza scientifica e uso appropriato della terminologia, anche nella comunicazione con interlocutori non specialisti.

Capacità di apprendere – Learning skills (Dublino 5): lo studente dovrà acquisire un metodo di studio autonomo e gli strumenti necessari per approfondire e aggiornare le proprie conoscenze mediante testi, materiale didattico e fonti scientifiche affidabili.

5. PREREQUISITI/PREREQUISITES

Non sono previsti prerequisiti formali. È tuttavia utile possedere le conoscenze di base di matematica, fisica, chimica e biologia acquisite nella scuola secondaria superiore.

6. METODI DIDATTICI/TEACHING METHODS

L'insegnamento prevede 65 ore di lezioni frontali, così articolate: 13 ore di Chimica e biochimica, 13 ore di Genetica medica, 13 ore di Biologia applicata e 26 ore di Fisica applicata.

Le lezioni frontali sono finalizzate all'acquisizione delle conoscenze fondamentali previste dai quattro moduli. I contenuti sono presentati in modo progressivo, evidenziando i collegamenti tra le diverse discipline.

Durante le lezioni possono essere proposti esempi applicativi, semplici esercizi e quesiti guidati, utili a verificare la comprensione e ad applicare i concetti teorici a problemi di interesse biomedico. La discussione di esempi e problemi favorisce l'integrazione delle conoscenze, lo sviluppo della capacità di analisi e l'acquisizione di una progressiva autonomia di giudizio.

La partecipazione attiva alle lezioni e la formulazione di risposte motivate contribuiscono allo sviluppo della capacità di esporre i contenuti in modo logico, sequenziale e scientificamente corretto.

Lo studio individuale, supportato dai testi di riferimento e dal materiale fornito dai docenti, consente allo studente di consolidare le conoscenze e sviluppare capacità di approfondimento autonomo.

7. ALTRE INFORMAZIONI/OTHER INFORMATION

I docenti sono disponibili per informazioni sull'insegnamento e chiarimenti sui contenuti al termine delle lezioni oppure previo appuntamento concordato tramite posta elettronica.

8. MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO/METHODS FOR VERIFYING LEARNING AND FOR EVALUATION

La verifica dell'apprendimento accerta la conoscenza e la comprensione dei contenuti dei quattro moduli, nonché la capacità di applicare, integrare ed esporre correttamente le conoscenze acquisite. La votazione finale è espressa in trentesimi ed è calcolata come media ponderata, in base ai CFU, delle valutazioni conseguite nei singoli moduli. Ciascun modulo deve essere superato con una valutazione minima di 18/30. Il mancato superamento anche di uno solo dei quattro moduli comporta il mancato superamento dell'insegnamento integrato.

Chimica e biochimica: è prevista una prova scritta composta da 30 domande a scelta multipla, ciascuna con una sola risposta corretta, da svolgere in 40 minuti. È attribuito 1 punto per ogni risposta esatta e 0 punti per ogni risposta errata o non data. La prova è superata con almeno 18 risposte corrette.

Biologia applicata: è prevista una prova scritta composta da 20 domande a scelta multipla, da

svolgere in 30 minuti, finalizzata a valutare la conoscenza, la comprensione e la capacità di ragionamento sui contenuti del modulo. La valutazione è espressa in trentesimi e la prova è superata con una votazione minima di 18/30.

Genetica medica: è prevista una prova scritta composta da 31 domande a scelta multipla, ciascuna con una sola risposta corretta, relative agli argomenti indicati nel programma. È attribuito 1 punto per ogni risposta esatta e 0 punti per ogni risposta errata o non data. La prova è superata con almeno 18 risposte corrette.

Fisica applicata: è prevista una prova scritta e orale sugli argomenti del modulo. La valutazione considera la correttezza dei procedimenti, la capacità di applicare i principi fisici alla risoluzione dei problemi, la chiarezza espositiva e l'uso appropriato della terminologia scientifica. La prova è superata con una valutazione minima di 18/30.

9. PROGRAMMA ESTESO/PROGRAM

Chimica e biochimica

Propedeutica biochimica: struttura e proprietà di glucidi, lipidi, nucleotidi e amminoacidi.

Proteine: struttura tridimensionale e ruolo biologico. Emoglobina, mioglobina e trasporto dell'ossigeno.

Enzimi: proprietà generali, catalisi e principali meccanismi di regolazione dell'attività enzimatica. Coenzimi e vitamine (cenni).

Introduzione al metabolismo: catabolismo e anabolismo; ATP e metabolismo energetico; ciclo di Krebs; fosforilazione ossidativa mitocondriale.

Metabolismo dei glucidi: glicolisi, via dei pentoso-fosfati, gluconeogenesi, glicogenolisi e glicogenosintesi.

Metabolismo dei lipidi: digestione, assorbimento e trasporto dei lipidi; -ossidazione degli acidi grassi; formazione dei corpi chetonici; biosintesi degli acidi grassi, dei triacilgliceroli e del colesterolo.

Metabolismo degli amminoacidi: transaminazione, deaminazione ossidativa, ciclo dell'urea e destino metabolico degli scheletri carboniosi.

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⁺-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 Medica

Struttura del genoma umano: geni e cromosomi.

Interpretazione del significato clinico delle varianti del DNA: definizione e classificazione delle varianti genetiche, delle mutazioni e dei polimorfismi e loro ruolo nella patologia umana. Effetti sull'mRNA: varianti sinonime, missenso, nonsenso, frameshift e varianti dei siti di splicing. Effetti sulla funzione proteica: acquisto e perdita di funzione. Varianti benigne e patogenetiche; varianti costituzionali e somatiche; mosaicismo; varianti ereditate e de novo; omozigosi ed eterozigosi.

Basi genetiche delle malattie: caratteri mendeliani e malattie ereditarie a trasmissione autosomica dominante, autosomica recessiva e legata al cromosoma X; eccezioni alla trasmissione mendeliana. Meccanismi atipici di ereditarietà: ereditarietà mitocondriale, malattie da espansione

di microsatelliti e difetti dell'imprinting. Malattie multifattoriali e fattori genetici di predisposizione. Principi di citogenetica: struttura e numero dei cromosomi umani; cariotipo; mitosi e meiosi; crossing over; anomalie cromosomiche e loro classificazione. Ruolo delle varianti genetiche nell'insorgenza dei tumori: cenni di genetica oncologica. Genetica medica: esempi di sindromi cromosomiche, malattie neuromuscolari su base genetica e malattie genetiche associate a disabilità intellettiva.

Fisica Applicata

Richiami di matematica

Grandezze fisiche e loro unità di misura. Cinematica del punto materiale. Velocità. Accelerazione. Accelerazione di gravità. Moto circolare. Dinamica e leggi di Newton. Forza peso, massa. Attrito. Forze elastiche e loro applicazioni. Lavoro, energia e sua conservazione. Potenza meccanica. Elettrostatica. Proprietà elettriche della materia. Legge di Coulomb. Campo elettrico e potenziale elettrico. Corrente elettrica e strumenti di misura. Resistenza elettrica. Legge di Ohm.