

Scheda Didattica

Corso integrato di Biologia, biochimica e genetica (6 CFU)

SSD	Modulo	Docente	CFU
BIO/13	Biologia	Sabrina Candida	2
BIO/10	Biochimica	Romina Pagliaro	2
MED/03	Genetica Medica	Isabella Colapietro	2

Obiettivi formativi e risultati di apprendimento attesi

Obiettivi formativi

Comprendere i principi fondamentali delle reazioni chimiche, biologiche e di genetica che sottostanno i processi vitali. Conoscere i composti chimici coinvolti nei processi biologici come pure alcune reazioni fondamentali presenti nell'organismo vivente; conoscere l'anatomia umana con particolare attenzione ad alcuni sistemi come pure la struttura, l'organizzazione e la funzione dei differenti tessuti

Il modulo di Anatomia Umana si propone come obiettivo formativo quello di fornire allo studente competenze riguardanti l'anatomia dei principali apparati del corpo umano, con particolare attenzione a quella dell'apparato digerente, e di definirne i rapporti strutturali e fisiologici. Inoltre, questo modulo si propone di dare particolare rilievo al rapporto struttura-funzione di ciascun organo.

I risultati di apprendimento attesi sono coerenti con le disposizioni generali del Processo di Bologna e le disposizioni specifiche della direttiva 2005/36/CE. Si trovano all'interno del Quadro europeo delle qualifiche (descrittori di Dublino) come segue:

Conoscenza e capacità di comprensione

Avere la conoscenza teorica dei principali composti chimici, biochimici, genetici, ruoli e strutture. Saper identificare i componenti strutturali nei differenti organi e tessuti. Comprendere l'importanza di tali strutture focalizzando la propria attenzione sulle interazioni e sulle possibili modifiche. Avere la capacità di riconoscere i differenti organi e tessuti. Alla fine del corso, verrà richiesto allo studente di dimostrare di avere acquisito una visione di insieme degli argomenti proposti. In particolare, lo studente dovrà dimostrare la conoscenza delle principali caratteristiche che contraddistinguono morfologicamente e funzionalmente i principali apparati del corpo umano.

Allo studente verrà infine richiesta l'acquisizione di una adeguata terminologia scientifica come base per la corretta definizione ed interpretazione delle nozioni acquisite e per l'applicazione della disciplina.

**Capacità di applicare
conoscenza e
comprensione**

Determinare le conseguenze delle anomalie chimiche e l'influenza dei composti chimici nell'organismo. Applicare questa conoscenza alla clinica ed essere in grado di riconoscere gli aspetti. Avere capacità di identificare organi, tessuti. Essere a conoscenza delle teorie di base della genetica. Da immagini anatomiche, lo studente dovrà essere in grado di riconoscere il tipo di organo raffigurato e descriverne le caratteristiche strutturali. Dovrà, inoltre, dimostrare di avere compreso il rapporto funzionale e strutturale dell'organo con gli altri apparati/sistemi.

Autonomia di giudizio

Essere in grado autonomamente di identificare, comprendere e descrivere i meccanismi di funzionamento chimici, biochimici e genetici dei principali tessuti ed organi. Lo studente dovrà acquisire la capacità di integrare la conoscenza dall'anatomia con quella degli altri insegnamenti del corso. Dovrà inoltre dimostrare di avere la capacità di effettuare autonomamente osservazioni nell'ambito dell'anatomia.

In aula, l'autonomia di giudizio dello studente sarà stimolata facendo riferimento a processi fisiopatologici a carico di specifici tessuti/apparati e mostrando come questi possono impattare sulla loro struttura e nella funzione.

Abilità comunicative

Essere in grado di descrivere quanto appreso rendendo l'interlocutore in grado di comprendere quanto espresso.

Capacità di apprendimento

Essere in grado di descrivere quanto appreso rendendo l'interlocutore in grado di comprendere quanto espresso. Lo studente dovrà dimostrare di aver acquisito una visione d'insieme degli argomenti affrontati nel corso integrato. Inoltre, lo studente dovrà dimostrare l'apprendimento delle modalità di accesso alle informazioni tecniche e scientifiche in lingua italiana e inglese, e l'utilizzo di banche dati e archivi digitali.

Programmi

Biologia

Cenni sulla natura di atomi e molecole, legami chimici, polarità della molecola di acqua e rassegna delle principali caratteristiche delle macromolecole biologiche: aminoacidi e proteine, enzimi, carboidrati, lipidi, acidi nucleici.

Particolare attenzione sarà data alla struttura e alla replicazione del DNA, nella cellula batterica e nella cellula eucariotica, e alla definizione delle mutazioni geniche.

La descrizione delle molecole di RNA sarà finalizzata alla comprensione dei fenomeni di trascrizione e traduzione nella cellula batterica e nella cellula eucariotica

La struttura di un gene (operone lac, triptofano) con la regolazione genica e la sintesi proteica completano le nozioni basilari sulla cellula eucariotica e procariotica.

La descrizione dell'organizzazione interna della cellula eucariotica e dei suoi organuli introdurrà alla comprensione delle principali funzioni cellulari:

- membrana plasmatica: componenti molecolari, recettori di membrana, giunzioni tra cellule e loro modalità di comunicazione (endocrina, paracrina e autocrina). Permeabilità selettiva: trasporto attivo, endocitosi, esocitosi, fagocitosi, pressione osmotica
- organuli citoplasmatici: ribosomi, lisosomi, reticolo endoplasmatico, apparato del Golgi, mitocondri e nucleo

Alcuni cenni sul metabolismo cellulare (definizione di anabolismo e catabolismo, glicolisi, respirazione ossidativa e produzione di ATP) forniranno una visione generale delle relazioni tra i diversi compartimenti cellulari.

Biochimica

1) Struttura atomica. Orbitali elettronici. La tavola periodica. 2) Il legame chimico. Struttura molecolare. Formula bruta e formula di struttura. 3) La valenza (in particolare H, metalli alcalini, alogeni, C, N, O). Legame covalente e idrogeno. 4) Definizioni ed esempi di idruri, ossidi, acidi, basi e sali. Nomenclatura. 5) Cenni sull'ossidazione-riduzione. 6) Il prodotto ionico dell'acqua e il pH. Acidi e basi forti. Acidi e basi deboli. Tamponi. La mole e la concentrazione molare. 7) Gruppi fondamentali della chimica organica (ossidrilico, chetonico, aldeidico, amminico, carbossilico, ...). 8) Struttura delle proteine: formula generica di un aminoacido e legame peptidico. Aminoacidi essenziali e non. Strutture secondarie, terziarie e quaternarie delle proteine. Proteine fibrose e globulari. Funzioni delle proteine. Concetto di enzima (sito attivo, legame del substrato) 9. Struttura degli zuccheri: monosaccaridi (gliceraldeide, glucosio, fruttosio, ribosio, desossiribosio); disaccaridi (saccarosio, maltosio); polisaccaridi di riserva (glicogeno, amido); polisaccaridi di struttura (cellulosa). 10) Struttura degli acidi grassi: acidi grassi saturi e insaturi. Acido stearico, oleico, palmitico, linoleico. Triacilgliceroli e le loro proprietà. Catabolismo degli grassi: la β -ossidazione. 11) Lipidi di membrana e colesterolo (cenni). 12) Ormoni: Proprietà generali degli ormoni. La "cascata" ormonale (dall'ipotalamo all'ipofisi e da queste alle ghiandole principali). Meccanismi d'azione degli ormoni peptidici e steroidei. 13) Vitamine: Caratteristiche delle principali vitamine idrosolubili e delle quattro vitamine liposolubili. 14) Schema riassuntivo del catabolismo di aminoacidi, zuccheri e lipidi. 15) La richiesta energetica degli organi (muscoli, cuore, cervello, tessuto adiposo) nella fase di assorbimento, post-assorbimento, digiuno.

Genetica medica

1) Concetti e terminologia di base: Gene, Locus, Allele, Genotipo, Fenotipo, Aplotipo, Omozigote, Eterozigote, Aploide, Diploide, Dominanza, Recessività, Codominanza, Mutazione, Polimorfismo. 2) Mutazioni Geniche, Mutazioni costituzionali e somatiche. Definizione e classificazione. Mutazioni dinamiche. Tecniche di studio delle Mutazioni. 3) Ereditarietà Mendeliana. Leggi di Mendel. 4) Modelli di eredità dei caratteri mendeliani (omonogenici): Eredità autosomica recessiva edominante, eredità legata al sesso recessiva e dominante. Definizione, costruzione e studio degli alberi genealogici. Calcolo del rischio di ricorrenza di una

malattia genetica. Sindrome di Marfan, Fibrosi Cistica, Distrofia Muscolare di Duchenne. 5) Concetti di Penetranza incompleta, Espressività variabile, Anticipazione, Esordio tardivo, Consanguineità, Eterogeneità Genetica. Inattivazione del cromosoma X. 6) Gruppi sanguigni sistema Rh. 7) Cromosomi: Struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi: meccanismi molecolari e conseguenze fenotipiche. Tecniche di studio dei cromosomi. 8) Consulenza genetica: definizione e finalità. 9) Test genetici: definizione e classificazione.

Descrizione modalità e criteri di verifica dell'apprendimento

Le valutazioni potranno essere svolte sia in itinere che al termine del corso integrato. La metodologia sarà comunicata all'inizio delle lezioni insieme alla bibliografia e/o ai materiali didattici necessari alla preparazione per la valutazione finale.

- **Prova orale:** Verterà su domande inerenti i programmi di studio. Valuterà la capacità dello studente di aver acquisito le conoscenze relative ai contenuti degli insegnamenti e le loro integrazioni, e accerterà l'uso appropriato della terminologia.
- **Prova scritta:** Verterà sulle tematiche programmate degli insegnamenti che compongono il corso integrato.

La prova di esame sarà valutata secondo i seguenti criteri:

Non idoneo: Scarsa o carente conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni dei contenuti richiesti; incapacità di utilizzo del linguaggio tecnico.

18-20: Appena sufficiente conoscenza e comprensione degli argomenti, con evidenti imperfezioni; appena sufficienti capacità di analisi, sintesi e autonomia di giudizio; scarsa capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.

21-23: Sufficiente conoscenza e comprensione degli argomenti; sufficiente capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare con logica e coerenza i contenuti richiesti; sufficiente capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.

24-26: Discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; discreta capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare in modo rigoroso i contenuti richiesti; discreta capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.

27-29: Buona conoscenza e comprensione dei contenuti richiesti; buona capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare in modo rigoroso i contenuti richiesti; buona capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.

30-30L: Ottimo livello di conoscenza e comprensione dei contenuti richiesti con un'ottima capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare in modo rigoroso, innovativo e originale, i contenuti richiesti; ottima capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.

Testi adottati

Bersani F., Bettati S., Biagi R.F., Capozzi V., Feroci L., Lepore M., Mita D.G., Ortalli I., G. Roberti, P. Viglino, A. Vitturi (2009). Elementi di Fisica biomedica. Piccin
Catani M.V., Gasperi V., Di Venere A., Savini I., Guerrieri P., & Avigliano L. (2017). Appunti di biochimica. Per le lauree triennali. Piccin-Nuova Libreria
Clementi M. (2020). Elementi di genetica. Edises
Cromer A.H. (1980). Fisica. Piccin-Nuova Libreria

Dallapiccola B., & Novelli G. (2012). Genetica medica essenziale. CIC Edizioni Internazionali
Monaco, V., Sacchi, R., & Solano, A. M. (2007). Elementi di fisica. McGrawHill
Follini L. (1995). Corso modulare di fisica. Piccin-Nuova Libreria
Lewis R. & Novelli G. (2011). Genetica umana. Concetti e applicazioni. Piccin-Nuova Libreria
Sadava D., Heller H.C., Orians G.H., Purves W.K., & Hillis D.M. (2009). Biologia. La cellula. Zanichelli
Scanicchio D. & Giroletti E. (2015). Elementi di Fisica biomedica. Edises
Per approfondimenti: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>,
<http://www.telethon.it/malattie>
Dispense a cura del docente.

Modalità

Prerequisiti

Agli studenti ammessi al primo anno di corso, che sono risultati idonei al concorso, potranno essere assegnati degli Obblighi Formativi Aggiuntivi (OFA) qualora abbiano conseguito un punteggio insufficiente nelle discipline scientifiche oggetto del concorso di ammissione. Annualmente la Commissione Didattica, in base a quanto previsto dal decreto interministeriale che definisce le discipline oggetto del concorso (biologia, chimica, fisica) nonché il numero dei quesiti per ognuna delle discipline previste, stabilisce il cut-off minimo ritenuto sufficiente ad affrontare, durante il percorso, il presente C.I. Tale prova consiste nella somministrazione di domande aperte e/o a risposta multipla, che si intende superata ottenendo un' idoneità. Il Direttore Didattico, all'inizio di ogni anno accademico, comunica a ciascuno studente l'eventuale debito formativo (OFA), nonché le modalità di recupero [*Ordinamento Didattico ai sensi del D.M. 270/04*].

Svolgimento

Lezioni teoriche con presenza attestata da fogli firma.

Frequenza

Frequenza obbligatoria di almeno il 75% del monte ore complessivo.

Docente

Contatto

Ricevimento docenti da concordare via e-mail, direttamente con il docente stesso. Qualora lo studente non fosse in possesso dell'indirizzo e-mail del docente, può richiederlo via e-mail all'indirizzo di posta elettronica:
giulio.cochi@aslroma5.it