Scheda Didattica

Corso integrato di Biologia, biochimica e genetica (6 CFU)		
SSD	**Modulo**	**CFU**
BIOS-10/A	Biologia	2
BIOS-07/A	Biochimica	2
MEDS-01/A	Genetica Medica	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'apparto 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 anormalità 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 redendo 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 (2 CFU)

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 (2CFU)

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'ossido-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 dei 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 (2 CFU)

Modelli di eredità monogenica (Autos recessiva, Autos Dominante e X –linked) e principali ese di patologie (Fibrosi Cistica e analisi di 1°,2°, 3° livello, Acondroplasia, …)
Malattie da mutazioni dinamiche (in particolare HD, DM, X Fragile)
Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti, analisi di alberi genealogici, e applicazioni principio di Hardy-Weinberg

Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eteroger genetica

Inattivazione cromosoma X

Classificazione delle malattie genetiche e passaggio dalle malattie ad eredità "mendeliana" malattie "complesse" o "multifattoriali".
Studio della variabilità inter individuale: i polimorfismi genetici (SNPs, tag SNPs, RFLP, VNTR STR, Copy Number Variants); aplotipi, linkage disequilibrium.
Studio della componente genetica delle malattie multifattoriali:
a- approcci metodologici: (studi di associazione su geni candidati e criteri per definire un g candidato; studi di linkage, GWAs -Genome Wide Association studies-)
b- Cenni di alcuni modelli (Es cenni Malattie infiammatorie croniche dell' Intestino, Diabete)
Farmacogenetica. Come la genetica può contribuire a prevenire le reazioni avverse ai farmac ottimizzarne l' efficacia: attuali applicazioni nella pratica clinica e prospettive di una "medi personalizzata". Esempi
Biomarcatori genomici e tests genetici
Cenni di genetica del cancro. Alcuni esempi (BRCA1 e BRCA2; APC)
Meccanismi atipici di ereditarietà: eredità mitocondriale e imprinting genomico. Malattie difetti dell'imprinting genomico
Anomalie cromosomiche: Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. Tecniche di ar cromosomica classica. Tecniche di citogenetica molecolare.
Consulenza genetica e Tests genetici: differenza fra tests diagnostici, tests predittivi e tes suscettibilità e valutazione del loro significato e corretto utilizzo
Anomalie dentarie e sindromi Genetiche

Descrizione modalità e criteri di verifica dell'apprendimento

Le valutazioni saranno svolte al termine dell'insegnamento. 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 le capacità espositive, critiche e di comprensione dello studente.

- Prova scritta: 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 le capacità critiche e di comprensione dello studente.

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 Libraria
Clementi M. (2020). Elementi di genetica. Edises
Cromer A.H. (1980). Fisica. Piccin-Nuova Libraria
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 Libraria
Lewis R. & Novelli G. (2011). Genetica umana. Concetti e applicazioni. Piccin-Nuova Libraria
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/Propedeuticità	Conoscenze di base, recupero tramite OFA, ove necessario
Svolgimento	Lezioni teoriche con presenza attestata da fogli firma.
Frequenza	Frequenza obbligatoria di almeno il 75% del monte ore complessivo.

Contatti
Si comunica che il ricevimento studenti sarà effettuato unicamente previo appuntamento da richiedere a mezzo posta elettronica.