

**Scheda Didattica**

**8058917 - Corso integrato di SCIENZE BIOMEDICHE (6 CFU)**

SSD	Modulo	Docente	CFU
BIO/13	Biologia	Dr.ssa Funari Maria Grazia	2
BIO/10	Biochimica	Dr.ssa Funari Maria Grazia	2
MED/03	Genetica medica	Dr.ssa Funari Maria Grazia	2

**Obiettivi formativi e risultati di apprendimento attesi**

**Obiettivi formativi**

Lo scopo del corso è quello di fornire agli studenti le conoscenze di base per comprendere i principi fondamentali delle reazioni chimiche, dei processi biologici e delle leggi della genetica che sottostanno i processi vitali.

Conoscere i composti chimici coinvolti nei processi biologici come pure alcune reazioni fondamentali presenti nell'organismo vivente; conoscere la biologia cellulare e molecolare delle cellule eucariotiche che sono fondamentali per comprenderne in seguito la fisiologia, sia dal punto di vista cellulare che tissutale ed organismico. Inoltre, gli studenti apprenderanno concetti di base della Biochimica, inerenti la struttura di macromolecole (carboidrati, proteine, lipidi e acidi nucleici) e gli eventi biochimici coinvolti nel metabolismo cellulare.

Comprendere le basi molecolari delle malattie genetiche e i fattori ambientali o intracellulari che determinano cambiamenti del materiale genetico.

**Conoscenza e capacità di comprensione**

Acquisire conoscenze riguardanti la materia vivente e in particolare la terminologia e il significato dei fenomeni biologici inerenti il ciclo vitale di una cellula.

Acquisire conoscenze riguardanti le principali caratteristiche molecolari, strutturali e ultrastrutturali della cellula e dei suoi organelli, compreso i meccanismi che operano nella trasmissione dei caratteri ereditari.

**Capacità di applicare conoscenza e comprensione**

Applicare le competenze acquisite nell'ambito clinico avendo presente teorie/modelli/strutture ed evidenze scientifiche sempre aggiornate; assicurandosi che ogni azione sia eticamente e deontologicamente necessaria.

**Autonomia di giudizio**

Utilizzare le conoscenze acquisite e farvi riferimento ogni qual volta necessario al fine di valutare e giudicare appropriatamente un processo, una situazione o attività nel contesto di riferimento.

**Abilità comunicative**

Comunicare in modo chiaro e preciso i propri pensieri, avvalendosi di un linguaggio appropriato per argomentare con pertinenza e padronanza il messaggio (sia orale che scritto) nelle relazioni interdisciplinari.

**Capacità di apprendimento**

Sviluppare capacità di apprendimento autonome, individuare gli

---

ambiti di miglioramento e provvedere nel colmare le proprie lacune.

---

### **Programmi**

#### **BIOLOGIA**

Caratteristiche generali della materia vivente (autotrofi ed eterotrofi; aerobi ed anaerobi; monocellulari e pluricellulari; eucarioti e procarioti). Teoria cellulare. Organizzazione fondamentale della cellula eucariotica e procariotica, e dei virus. Costituenti chimici della materia vivente: acqua, molecole idrofiliche, idrofobiche ed anfipatiche. Struttura e funzione delle macromolecole biologiche: carboidrati, lipidi, proteine, acidi nucleici. Compartimenti cellulari e relativa specializzazione funzionale (nucleo; ribosomi; mitocondri; cloroplasti; reticolo endoplasmatico rugoso e liscio; complesso del Golgi; lisosomi; citoscheletro; vacuoli). Struttura e funzioni generali delle membrane cellulari. Diffusione, trasporto passivo facilitato e trasporto attivo (proteine canale; pompa sodio-potassio; trasporto attivo secondario). Il codice genetico: proprietà (universalità; non-ambiguità; continuità; ridondanza o degenerazione) e modalità di lettura. Dal genotipo al fenotipo: DNA come materiale genico, trascrizione del DNA, maturazione degli RNA, sintesi delle proteine. Regolazione espressione genica negli eucarioti. Cromosomi; aploidia, diploidia, genotipo, fenotipo. La riproduzione cellulare: ciclo cellulare e mitosi.

#### **BIOCHIMICA**

##### **CHIMICA GENERALE**

**CENNI INTRODUTTIVI** - Tabella periodica degli elementi e nomenclatura inorganica.

**COSTITUZIONE DELL'ATOMO** - Particelle elementari: protone, neutrone, elettrone. Isotopi. Elettroni e configurazione elettronica degli atomi. Numeri quantici ed orbitali. Aufbau. Ibridizzazioni  $sp^3$ ,  $sp^2$ ,  $sp$  e loro geometria. Il legame chimico. Generalità sulle ossidoriduzioni e bilanciamento reazioni.

**STATI DI AGGREGAZIONE DELLA MATERIA** - Gas: equazione di stato dei gas ideali. Miscele gassose: legge di Dalton. Liquidi: tensione di vapore di un liquido. Passaggi e diagrammi di stato.

**SOLUZIONI** - Concentrazione delle soluzioni. Diluizioni e mescolamenti di soluzioni. Tensione di vapore di una soluzione (legge di Raoult). Proprietà colligative. Solubilità dei gas nei liquidi: la legge di Henry. Concetto di equilibrio chimico.

**SOLUZIONI DI ELETTROLITI** - Elettroliti forti e deboli; grado di dissociazione. Proprietà colligative di soluzioni di elettroliti; binomio di Van't Hoff. Acidi e basi forti e deboli. Il pH; calcolo del pH in soluzioni di acidi (e basi) forti e deboli. Idrolisi salina. Soluzioni tampone. Dissociazione degli acidi poliprotici (cenni). Titolazioni acido-base.

**SISTEMI ETEROGENEI** - Definizione di soluzione satura. Costante di solubilità ed effetto dello ione a comune.

**IBRIDIZZAZIONE DELL'ATOMO DI CARBONIO - IDROCARBURI** - Idrocarburi saturi: alcani e cicloalcani. Nomenclatura. Isomeria conformazionale e isomeria geometrica (cis-trans). Idrocarburi insaturi: alcheni ed alchini. Nomenclatura.

**COMPOSTI AROMATICI** - Struttura del benzene: il modello della risonanza. Nomenclatura dei composti aromatici. Idrocarburi aromatici policiclici (cenni).

**ALCOLI, FENOLI, TIOLI** - Nomenclatura. Acidità e basicità degli alcoli e dei fenoli. Reazioni degli alcoli. Alcoli con più di un gruppo ossidrilico. Alcoli e fenoli a confronto. Alcoli primari, secondari e terziari.

**ALDEIDI E CHETONI** - Nomenclatura. Preparazioni di aldeidi e chetoni. Il gruppo carbonilico.

**ACIDI CARBOSSILICI E LORO DERIVATI** - Nomenclatura degli acidi. La risonanza dello ione carbossilato. Effetto della struttura sull'acidità: l'effetto induttivo. I derivati degli acidi carbossilici: gli esteri, le anidridi, le ammidi.

ESTERI ed ETERI - Meccanismo della esterificazione; meccanismo di formazione degli eteri; triesteri del glicerolo.

AMMINE E ALTRI COMPOSTI AZOTATI - Classificazione delle ammine (primarie, secondarie e terziarie) e nomenclatura. Basicità delle ammine. Reazioni delle ammine: composti eterociclici, il pirrolo, la piridina, l'imidazolo, la pirimidina, la purina.

STEREISOMERIA - La chiralità. Enantiomeri. Luce polarizzata; il polarimetro (cenni). Diastereomeri. Composti meso. Miscele racemiche.

CARBOIDRATI - Definizioni e classificazione. I monosaccaridi. Chiralità nei monosaccaridi; le proiezioni di Fischer. Strutture cicliche dei monosaccaridi. Anomeri. Fenomeno della mutarotazione. Strutture piranosiche e furanosiche. Polisaccaridi. LIPIDI - Generalità. Gli acidi grassi (struttura, saturi/insaturi, rapporto struttura/funzione) ed i trigliceridi/fosfolipidi. Colesterolo.

ACIDI DIFUNZIONALI - Acidi dicarbossilici. Acidi insaturi. Cheto-acidi (cenni).

AMMINOACIDI, PROTEINE - Proprietà degli amminoacidi. Le reazioni degli amminoacidi. Legame peptidico (cenni).

### **GENETICA**

CONCETTI E TERMINOLOGIA DI BASE: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, aplotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza.

STUDIO DELLA VARIABILITÀ INTER INDIVIDUALE: polimorfismi genetici, tipi di mutazioni genetiche e approcci metodologici per il loro studio.

LEGGI DI MENDEL.

GENETICA DEI GRUPPI SANGUIGNI (ABO, Rh). Incompatibilità materno fetale

MODELLI DI TRASMISSIONE DEI CARATTERI MENDELIANI (O MONOGENICI): eredità autosomica recessiva e dominante, eredità legata al sesso recessiva e dominante. Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti e analisi di alberi genealogici. Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica

CROMOSOMI: struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi.

Inattivazione del cromosoma X. Tecniche di analisi cromosomica classica. Tecniche di citogenetica molecolare.

EREDITA' MITOCONDRIALE

EREDITÀ MULTIFATTORIALE: Marcatori genetici e polimorfismi. Variabilità genetica inter-individuale.

Studi di associazione

TESTS GENETICI: differenza fra tests diagnostici, tests predittivi e tests di suscettibilità e valutazione del loro significato e corretto utilizzo.

### **Descrizione modalità e criteri di verifica dell'apprendimento**

La modalità sarà comunicata all'inizio delle lezioni insieme alla bibliografia e/o ai materiali didattici necessari alla preparazione per la valutazione finale.

Prova scritta: Verterà sulle tematiche programmate degli insegnamenti che compongono il corso integrato. Si articolerà in quesiti a risposta multipla di cui solo una è corretta.

Se la prova scritta ha avuto come risultato una valutazione sufficiente, allo studente viene data la possibilità di migliorare il voto ottenuto con una prova orale.

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.

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

Slides, dispense, testi e bibliografia a cura dei Docenti

### Modalità

**Prerequisiti** Requisiti necessari e sufficienti per l'acquisizione dei concetti contenuti nel corso sono le conoscenze di base di matematica, fisica, chimica e biologia in programma nelle scuole superiori

**Svolgimento** Lezioni teoriche con presenza attestata da fogli firma.

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

### Riferimenti e contatti

Docente	Contatto
Dr.ssa M.G. Funari	mariagrazia.funari@aslroma5.it

**Ricevimento:** il docente riceve gli studenti su appuntamento.