

Scheda Didattica

8058797 -Corso integrato di Biologia, Istologia, Anatomia Umana e Genetica medica (8 CFU)

SSD	Modulo	Docente	CFU
BIO/13	Biologia	Silvia Galardi	2
BIO/16	Anatomia	Pamela Bielli	2
BIO/17	Istologia	Francesca Gioia Klinger	2
MED/13	Genetica Medica	Maria Rosaria D'Apice	2

Obiettivi formativi e risultati di apprendimento attesi

Obiettivi formativi

L'obiettivo formativo principale di questo corso è quello di fornire allo studente la conoscenza di base delle cellule eucariotiche, che si associano a costituire i diversi tessuti del corpo. Questo permette allo studente di acquisire una visione d'insieme dell'anatomia umana integrata con la variabilità genetica e le relazioni esistenti tra genotipo e fenotipo.

Lo studente dovrà aver acquisito capacità e metodi di apprendimento adeguati per l'aggiornamento e l'innalzamento continuo delle proprie competenze sia attingendo in maniera autonoma a testi e articoli scientifici, sia integrandole con i contenuti degli altri insegnamenti e deve poter acquisire in maniera graduale la capacità di seguire seminari specialistici, conferenze, master ecc.

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

- Conoscere e comprendere la materia vivente e le problematiche relative ai processi biologici di base ;
 - conoscere le principali caratteristiche molecolari, strutturali e ultrastrutturali della cellula
 - conoscere gli organelli nei diversi tessuti ;
 - conoscere le differenze morfologiche e funzionali nell'ambito dei principali apparati/sistemi del corpo umano ;
 - conoscere le modalità di eredità dei caratteri ;
 - competenze teoriche sulle attuali metodologie per l'analisi delle varianti di sequenza del DNA e delle anomalie di numero e di struttura dei cromosomi, i tipi di test genetici
-

**Capacità di applicare
conoscenza e
comprensione**

Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper applicare le principali metodiche d'indagine morfologica atte a identificare i tipi di cellule che costituiscono i tessuti.

Inoltre lo studente deve conoscere l'anatomia dei principali apparati/sistemi del corpo umano ed il loro rapporto con altre strutture, dimostrando di aver acquisito una visione di insieme dell'anatomia umana.

Infine lo studente deve conoscere la relazione tra i tipi di mutazioni, l'alterazione della funzione del prodotto genico in seguito alla mutazione e i modelli di trasmissione delle malattie genetiche per applicare la corretta metodologia di analisi molecolare o citogenetica

Autonomia di giudizio

Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di:

- identificare le aree di interesse, selezionare le fonti di informazione scientifica e interpretarne i dati.
- confrontare le diverse strutture cellulari in base alla loro funzione e comprenderne i meccanismi di funzionamento.
- interpretare immagini di microscopia ottica ed elettronica;
- descrivere l'organizzazione e la funzione dei diversi tessuti
- descrivere l'organizzazione delle componenti anatomiche di apparati/sistemi specifici ed il loro rapporto con altri con riferimento al ruolo che queste svolgono nei processi fisiologici.
- analizzare un albero genealogico e definire il modello di trasmissione di un carattere e giudicare l'appropriatezza di un test genetico.

Tali risultati di apprendimento attesi, sono misurabili con la valutazione finale

Abilità comunicative

Lo studente dovrà dimostrare di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa necessaria a svolgere le proprie attività di laboratorio clinico e di ricerca relative ad analisi biomediche e biotecnologiche.

Capacità di apprendimento

Sviluppare capacità di apprendimento autonome, individuare gli ambiti di miglioramento e provvedere nel colmare le proprie lacune.

Programmi

Biologia (Silvia Galardi)

Proprietà e classificazione dei viventi. Teoria cellulare, principi di classificazione e livelli di organizzazione della materia vivente.

La cellula come unità base della vita. Caratteristiche generali delle cellule procariotiche ed eucariotiche, organizzazione e differenze.

Le macromolecole di interesse biologico. Ruolo dell'acqua nella chimica della vita, carboidrati, lipidi, elementi di struttura e funzione delle proteine e degli acidi nucleici.

Membrane biologiche. Struttura e funzione

Compartimenti cellulari. Citoplasma ed organuli citoplasmatici, ribosomi, reticolo endoplasmatico liscio e rugoso, apparato di Golgi, lisosomi, perossisomi.

Il citoscheletro. Microtubuli, filamenti intermedi e microfilamenti. Cilia e flagelli. Centrioli e centrosomi.

Cenni di Metabolismo energetico. Glicolisi, fermentazione, respirazione cellulare, fotosintesi. Relazione tra processi di conversione di energia e strutture cellulari. Mitocondri e cloroplasti.

Il nucleo. Involucro nucleare, nucleoli, cromatina e cromosomi

Basi molecolari dell'informazione ereditaria. DNA struttura e funzione. Riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane.

RNA struttura e funzione. I principali tipi di RNA cellulare, differenze rispetto al DNA in termini di dimensioni, forma e funzione biologica. Trascrizione e maturazione degli RNA eucariotici.

Codice genetico e traduzione. Lettura ed interpretazione del codice genetico, sintesi delle proteine e destino post-sintetico delle proteine.

Endomembrane e traffico vescicolare. Esocitosi e Endocitosi

Ciclo cellulare, Mitosi e meiosi.

Istologia (Francesca Gioia Klinger)

I TESSUTI L' associazione tra cellule; tessuto, organo ed apparato. Il rinnovamento dei tessuti; cinetica delle popolazioni cellulari. TESSUTO EPITELIALE - Epiteli di rivestimento. Classificazione, struttura generale e distribuzione; caratteristiche citologiche specifiche. Membrane epiteli-connettivali: cute, membrane mucose e sierose. Epiteli ghiandolari. Organizzazione strutturale delle ghiandole esocrine ed endocrine con riferimenti specifici alle principali ghiandole dell' organismo. TESSUTI CONNETTIVI - Connettivo propriamente detto. Le cellule e la sostanza intercellulare. Il sistema dei macrofagi. Le funzioni del connettivo.

Connettivi di sostegno. Tessuto cartilagineo: tipi e distribuzione; le cellule, composizione della matrice. Tessuto osseo: osso compatto e spugnoso; struttura, composizione della matrice; le cellule; il periostio, meccanismi di ossificazione. Sangue. Il plasma. Morfologia e funzione degli elementi corpuscolati. Principali valori ematici (ematocrito, ecc.). La linfa. Organi linfoidi primari e secondari; istologia del linfonodo e della milza. Concetto di immunità. TESSUTO MUSCOLARE - Tessuto muscolare liscio. Istologia e distribuzione. Tessuto muscolare striato scheletrico. La fibra muscolare; il reticolo sarcoplasmatico; i tubuli T; organizzazione molecolare delle miofibrille;

meccanismi della contrazione. Tessuto muscolare striato cardiaco. Organizzazione e funzione; i dischi intercalari; il tessuto di conduzione. TESSUTO NERVOSO - Organizzazione generale ed istogenesi. Il neurone; l'apparato dendritico; assone; flusso assonico. La fibra nervosa. Sinapsi. Struttura generale dei nervi

Anatomia (Pamela Bielli)

Studio dell'anatomia: Posizione anatomica, piani e assi anatomici. Terminologia di posizione e direzionale. Apparato scheletrico. Classificazione morfologica delle ossa. Le articolazioni: classificazione funzionale e strutturale. Organizzazione e classificazione delle articolazioni sinoviali. Anatomia dello scheletro: componente assile e appendicolare. Scheletro assile: cranio (neurocranio e splancocranio), gabbia toracica e colonna vertebrale. Scheletro appendicolare: cingolo toracico e parte libera dell'arto superiore; cingolo pelvico e parte libera dell'arto inferiore. Apparato muscolare. Anatomia del muscolo scheletrico. Principali gruppi muscolari della testa, del tronco, dell'arto superiore e dell'arto inferiore. Apparato cardiovascolare. Generalità del sangue e dei vasi. Anatomia del cuore. Valvole del cuore. Ciclo cardiaco e sistema di conduzione del cuore. Organizzazione della circolazione polmonare e sistemica. Anatomia della circolazione sistemica della testa, del tronco, degli arti superiori e inferiori. Sistema linfatico. Funzioni ed organizzazione del circolo linfatico e dei principali organi linfoidi. Apparato respiratorio. Anatomia dell'apparato respiratorio (cavità nasali, faringe, laringe, trachea, bronchi, polmoni). Alveoli e scambi gassosi. Meccanismi di ventilazione polmonare (eupnea e iperpnea). Sistema Nervoso. Organizzazione del sistema nervoso centrale e periferico. Anatomia del midollo spinale e dell'encefalo. Meningi, ventricoli plesso coroideo e barriera ematoencefalica. Riflessi. Vie motorie e vie sensitive. Anatomia del Sistema nervoso autonomo. Apparato digerente. Generalità ed organizzazione dell'apparato digerente. Anatomia della cavità orale, faringe, esofago, stomaco, e dell'intestino. Anatomia della cistifellea e delle ghiandole associate (fegato e pancreas). Vascolarizzazione dell'apparato digerente. Peritoneo. Apparato urinario: generalità ed organizzazione dell'apparato urinario. Anatomia e vascolarizzazione del rene. Nefrone. Apparato iuxtaglomerulare. Vie escretrici. Apparato endocrino: generalità ed organizzazione dell'apparato endocrino. Ghiandole endocrine: ipofisi, tiroide, surrene, pancreas endocrino.

Genetica Medica (Maria Rosaria D'Apice)

Definizione di termini genetici. Leggi di Mendel Modelli di eredità monogenica Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti e analisi di alberi genealogici Concetti di penetranza, espressività, anticipazione, consanguineità Inattivazione cromosoma X Eredità mitocondriale Genetica dei gruppi sanguigni Anomalie cromosomiche: Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. Tecniche di analisi cromosomica classica. Tecniche di citogenetica molecolare. Studio della variabilità inter individuale: i polimorfismi genetici e le mutazioni e approcci metodologici. Tipi di 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

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

Sadava, Hillis, Heller, Hacker. Elementi di Biologia e Genetica Zanichelli editore, V ed.
Raven, Johnson, Mason, Losos, Singer. Elementi di Biologia e Genetica Piccin editore II ed
ISTOLOGIA per i corsi di Laurea in Professioni Sanitarie", Adamo e coll., editore PICCIN.
Martini, Fondamenti di Anatomia e Fisiologia (EdiSES); McKinley, Anatomia e Fisiologia (Piccin);
Saladin, Anatomia Umana (Piccin); Martini Timmons, Anatomia Umana (Edises)
Libro Dallapiccola B e Novelli G "Genetica medica essenziale"
Inoltre materiale, articoli scientifici e files PDF fornito dalla 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.

Riferimenti e contatti

Docente

Contatto

Silvia Galardi

silvia.galardi@uniroma2.it

Francesca Gioia Klinger

klinger@uniroma2.it

Pamela Bielli

pamela.bielli@uniroma2.it

Maria Rosaria D'Apice

d.apice@med.uniroma2.it

Ricevimento: ciascun docente riceve gli studenti su appuntamento.