

Scheda Didattica

8059058 – Biologia, Chimica e Genetica (6 CFU)		
SSD	Modulo	CFU
BIO/13	BIOLOGIA APPLICATA	2
MED/03	GENETICA MEDICA	2
BIO/10	BIOCHIMICA	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

- aver acquisito la conoscenza dell'organizzazione funzionale degli apparati e dei sistemi dell'organismo
- aver approfondito la conoscenza dei meccanismi messi in atto dai sistemi di controllo delle funzioni degli organi e apparati (sistema nervoso, sistema endocrino);
- comprendere le conseguenze delle alterazioni a livello cellulare e degli organi nel funzionamento complessivo del corpo umano
- aver acquisito il concetto di malattia
- aver compreso l'utilità delle analisi di laboratorio ai fini della prevenzione e del decorso della malattia
- aver acquisito la capacità di interpretazione dei meccanismi e fenomeni fisiologici e patologici.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Sapere applicare autonomamente le conoscenze dei meccanismi di funzionamento d'organo e di sistema a situazioni di potenziale alterazione funzionale

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	Esporre oralmente gli argomenti in modo organizzato e coerente. Uso di un linguaggio scientifico adeguato e conforme con l'argomento della discussione.
Capacità di apprendimento	Riconoscere le possibili applicazioni delle competenze acquisite nella futura carriera. Valutare l'importanza delle conoscenze acquisite in funzione della professione dell'educatore professionale.

Programmi

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 somatiche. Definizione e classificazioni. Mutazioni dinamiche. Tecniche di Studio delle Mutazioni. 3) Ereditarietà Mendeliana. Leggi di Mendel. 4) Modelli di eredità dei caratteri mendeliani (omologeni): 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.

BIOLOGIA APPLICATA

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.

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

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
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 [<i>Ordinamento Didattico ai sensi del D.M. 270/04</i>].
Svolgimento	Lezioni teoriche con presenza attestata da fogli firma.
Frequenza	Frequenza obbligatoria di almeno il 75% del monte ore complessivo.

Riferimenti e contatti

Docente

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:
marco.palmieri@uniroma2.it

Ricevimento: ciascun docente riceve gli studenti su appuntamento.