

Corso di Laurea in Fisioterapia

INSEGNAMENTO INTEGRATO: BIOLOGIA, BIOCHIMICA E GENETICA

NUMERO DI CFU:6

SSD: BIO/10, BIO/13, MED/03

DOCENTE RESPONSABILE: CINZIA CICCACCI **MAIL** cinzia.ciccacci@unicamillus.org

MODULO: BIOCHIMICA

NUMERO DI CFU: 2

SSD: BIO/10

DOCENTE: PROF. LUCA FEDERICI

MAIL luca.federici@unicamillus.org

Orario Ricevimento: previo appuntamento

MODULO: GENETICA MEDICA

NUMERO DI CFU: 2

SSD: MED/03

DOCENTE: PROF.SSA CINZIA CICCACCI

MAIL cinzia.ciccacci@unicamillus.org

Orario Ricevimento: martedì

MODULO: BIOLOGIA APPLICATA

NUMERO DI CFU: 2

SSD: BIO/13

DOCENTE: PROF. Roberta Nardacci

MAIL: roberta.nardacci@unicamillus.org

PREREQUISITI

BIOCHIMICA

È richiesta la conoscenza di alcune nozioni generali di chimica generale (struttura atomica/molecolare, valenza, pH, concentrazione molare). Le principali nozioni di base richieste saranno comunque richiamate all'inizio del corso.

GENETICA MEDICA

Non sono previste propedeuticità. Sarebbe auspicabile che lo studente conosca le nozioni base di biologia, quali la struttura di un gene, la replicazione del DNA e i concetti di meiosis/mitosi.

OBIETTIVI FORMATIVI

BIOCHIMICA

Conoscenza delle principali classi di molecole organiche e delle macromolecole biologiche. Conoscenza del funzionamento delle proteine respiratorie. Conoscenza del meccanismo di funzionamento degli enzimi.

Conoscenza della logica del metabolismo energetico nell'uomo e del ruolo svolto dalle principali classi di biomolecole.

Conoscenza generica delle principali vie metaboliche e, più in dettaglio, della via principale di catabolismo del glucosio.

GENETICA MEDICA

Lo scopo del corso di Genetica Medica è quello di fornire agli studenti le conoscenze principali sull'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali.

Alla fine del corso lo studente sarà in grado di distinguere le principali classi di malattie genetiche e di riconoscerne le modalità di trasmissione.

BIOLOGIA APPLICATA

Il modulo di Biologia tratta l'organizzazione morfologica e funzionale delle cellule procariotiche ed eucariotiche, curando sia gli aspetti descrittivi che le nozioni base di biochimica e fisiologia cellulare necessarie a comprendere le funzioni della cellula come unità base degli organismi viventi. Obiettivo del corso è l'apprendimento della logica costruttiva delle strutture biologiche fondamentali ai diversi livelli di organizzazione della materia vivente, i principi unitari generali che presiedono al funzionamento delle diverse unità biologiche, l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio dei fenomeni biologici.

Lo studente conoscerà i meccanismi di base che regolano le attività cellulari, l'espressione genica e la trasmissione del patrimonio genetico.

RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI

BIOCHIMICA

- a. Conoscenza e capacità di comprensione applicate alla Biochimica
Gli studenti dovranno dimostrare di aver compreso quali siano le strutture delle più importanti macromolecole biologiche. Dovranno inoltre dimostrare, attraverso il test finale, di saper inquadrare il ruolo di queste molecole nell'ambito dei principali processi metabolici che hanno luogo nella cellula.
- b. Capacità di apprendere e abilità comunicative
Gli studenti saranno messi alla prova mediante domande aperte sugli argomenti svolti a lezione (per esempio inerenti patologie connesse a disfunzioni/carenze di cui è nota l'origine molecolare molecolare), in modo da valutarne costantemente la capacità di studio
- c. Autonomia di giudizio
Nel corso delle lezioni, saranno proposti agli studenti anche quesiti le cui risposte richiedano, a partire dalle conoscenze acquisite, un ragionamento di logica (tipo causa-effetto e/o viceversa). In questo modo gli studenti saranno indotti pensare in modo autonomo, valutando ciascuno le proprie abilità deduttive nel corso successiva discussione collegiale delle risposte date.

GENETICA MEDICA

Conoscenza e capacità di comprensione

Alla fine dell'insegnamento, lo studente deve aver acquisito:

- La conoscenza della corretta terminologia genetica;
- la conoscenza dei principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali;
- La conoscenza dei principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie;
- La comprensione di come costruire i pedigree familiari e calcolare la ricorrenza della malattia;
- La comprensione dei principali tipi di test genetici e del loro corretto utilizzo;

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

- La capacità di analizzare i pedigree familiari e i dati genetici clinici e molecolari utili per la consulenza genetica;
- La capacità di calcolare il rischio di ricorrenza della malattia.

Abilità comunicative

Capacità di descrivere i principali modelli di ereditarietà e il rischio di ricorrenza, utilizzando una terminologia genetica corretta.

Autonomia di giudizio

La capacità di sintetizzare e correlare i vari argomenti.

Una capacità critica sull'uso di test genetici per la diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o per la valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse.

BIOLOGIA APPLICATA

Conoscenza e capacità di comprensione: Conoscenza dei fondamenti della Biologia molecolare e cellulare: lo studente acquisirà i principi generali ed unitari che governano il funzionamento ed il comportamento degli organismi viventi compresi i meccanismi che operano nella trasmissione dei caratteri ereditari.

Alla fine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

- Conoscere i principi di classificazione degli esseri viventi.
- Descrivere le principali caratteristiche e differenze tra cellule procariotiche ed eucariotiche.
- Descrivere la morfologia cellulare.
- Conoscere i principali compartimenti cellulari e la loro funzione.
- Conoscere i principi generali del metabolismo cellulare.
- Conoscere le Basi molecolari della trasmissione dei caratteri ereditari.
- Conoscere le differenze tra Mitosi e Meiosi.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione: Il percorso formativo del corso intende fornire allo studente le conoscenze e gli strumenti metodologici per lo studio delle basi biologiche della vita, l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio dei fenomeni biologici fondamentali.

Abilità comunicative: Lo studente sarà in grado di descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa.

Autonomia di giudizio: Lo studente sarà in grado di sviluppare autonomamente i procedimenti logici e le strategie che permettono di applicare il metodo sperimentale, analizzare e interpretare correttamente dati sperimentali.

Capacità di apprendimento: Lo studente avrà acquisito capacità e metodi di apprendimento adeguati per l'approfondimento ed il miglioramento delle proprie competenze nell'ambito della biologia.

PROGRAMMA

Syllabus BIOCHIMICA

Richiami alle nozioni base della chimica generale

La struttura dell'atomo. I legami chimici. Le principali proprietà delle soluzioni acquose: misura della concentrazione, pH, proprietà acido-base. Termodinamica ed equilibrio chimico. La cinetica chimica. Le reazioni di ossidoriduzione.

La chimica del carbonio

Ibridazione degli orbitali: sp , sp^2 , sp^3 . Idrocarburi alifatici e aromatici. Chiralità. Alcoli, aldeidi, chetoni e acidi carbossilici. Ammine, esteri, anidridi e ammidi. Le reazioni di ossidoriduzione in chimica organica.

Struttura e funzione delle molecole biologiche

Carboidrati: aspetti generali e classificazione, monosaccaridi, oligosaccaridi, polisaccaridi.

Lipidi: aspetti generali e classificazione, acidi grassi, acilgliceroli, fosfogliceridi e sfingolipidi, steroidi. Le membrane biologiche.

Gli amino acidi e la Struttura delle proteine: amminoacidi; legame peptidico; struttura primaria; secondaria terziaria e quaternaria.

Funzioni delle proteine. Mioglobina ed emoglobina.

Enzimi: caratteristiche e funzionamento; meccanismi d'inibizione enzimatica.

Metabolismo dei carboidrati: il glicogeno, la glicolisi e la gluconeogenesi. Regolazione ormonale della glicemia.

Metabolismo dei lipidi: gli acidi grassi come principali combustibili del metabolismo, beta ossidazione, corpi chetonici, sintesi degli acidi grassi.

Metabolismo degli amminoacidi: digestione delle proteine; transaminazione, deaminazione e produzione dell'urea.

Bioenergetica: ciclo dell'acido citrico, catena respiratoria, trasferimento degli elettroni e sintesi di ATP attraverso l'ATP sintasi.

Syllabus GENETICA MEDICA

- Concetti e terminologia di base: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, aplotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza, mutazione, polimorfismo.
- Leggi di Mendel. Caratteri dominanti e recessive
- La Genetica dei principali 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. Equilibrio di Hardy-Weinberg
- Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica
- I cromosomi: struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi
- Imprinting genomico. Cenni
- Inattivazione cromosoma X
- Eredità mitocondriale
- Eredità multifattoriale: Marcatori genetici e polimorfismi. Variabilità genetica inter-individuale. Studi di associazione
- Cenni di Farmacogenetica e Concetto di Medicina Personalizzata
- Malattie da mutazioni dinamiche

- Tests genetici e loro applicazioni. Cenni di Consulenza Genetica.

Syllabus BIOLOGIA APPLICATA

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. Ciglia 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.

MODALITÀ DI INSEGNAMENTO

L'insegnamento consiste in 6 CFU e 60 ore di lezioni frontali. Le lezioni comprendono sia lezioni di teoria con presentazioni in powerpoint che lezioni interattive con svolgimento di esercizi in classe (sia da soli che in gruppo). La frequenza è obbligatoria.

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Per tutti i moduli d'insegnamento l'apprendimento degli studenti sarà valutato attraverso una prova scritta che si terrà alla fine del corso, in cui lo studente risponde a domande a risposta multipla su argomenti presentati durante le lezioni. L'esame scritto consiste in 30 domande con risposte multiple. Ogni risposta corretta vale 1 punto. Il punteggio dell'esame scritto è dato dalla somma dei punteggi delle risposte corrette. L'esame orale è facoltativo: gli studenti possono scegliere di fare l'esame orale solo se il voto minimo conseguito all'esame scritto è 15/30. Il voto minimo per il superamento dell'esame è 18/30.

TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA

Testi GENETICA MEDICA

Le lezioni saranno fornite agli studenti in formato pdf.

Libro consigliato: "Medical Genetics", autori: Lynn Jorde John Carey Michael Bamshad. Edizioni Elsevier

Testi BIOCHIMICA

- "Biochemistry", D. R. Ferrier Wolters Kluwer;

- "Lehninger principles of biochemistry", D. L. Nelson, M.M. Cox (2017) W.H. Freeman & Co.

Testi BIOLOGIA APPLICATA

Essential Cell Biology (Fifth edition) by: Bruce Alberts, Karen Hopkin, Alexander D Johnson, David Morgan, Martin Raff, Keith Roberts, Peter Walter

Editor: W.W. NORTON