# Fondamenti neurobiologici e genetici

## Prof.ssa Sara Missaglia

***OBIETTIVO DEL CORSO E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI***

L’insegnamento si propone di indirizzare gli studenti ad una comprensione generale delle proprietà della materia vivente, della struttura e significato biologico delle macromolecole della vita, del metabolismo e dell’organizzazione cellulare, ponendo particolare attenzione alla struttura e al funzionamento delle cellule neuronali. Saranno inoltre discusse le leggi di trasmissione dei caratteri ereditari ed i meccanismi molecolari ad esse correlati, nonché le basi neurobiologiche di alcune patologie umane e del comportamento normale e patologico.

Al termine dell’insegnamento lo studente sarà in grado di:

* conoscere e comprendere le basi biochimiche dei sistemi e dei processi biologici
* comprendere e descrivere la relazione struttura-funzione nelle macromolecole informazionali (acidi nucleici, proteine);
* conoscere e descrivere le principali leggi di trasmissione dei caratteri ereditari nell’uomo
* acquisire l’abilità di risolvere problemi biologici inerenti l’analisi del metabolismo e dell’ereditarietà genetica
* conoscere e descrivere il funzionamento dei neuroni
* contestualizzare correttamente nozioni di biologia e genetica umana e di valutare in senso critico studi neuro-cognitivi e genetici
* implementare e aggiornare le proprie conoscenze attingendo autonomamente da testi, articoli scientifici e piattaforme online
* saper descrivere/comunicare le conoscenze neurobiologiche e genetiche anche ad interlocutori non esperti, con proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta.

***PROGRAMMA DEL CORSO***

Unità 1. *Lo studio della natura vivente*

 – Il metodo sperimentale: sviluppo, necessità e limiti;

– Gli organismi viventi: il ciclo vitale, la riproduzione, l’omeostasi, l’interazione con l’ambiente.

Unità 2. *I livelli di organizzazione e i processi fondamentali dei viventi*

– La cellula: unità fondamentale degli organismi viventi;

– La teoria cellulare: origine e sviluppo, cellule procariotiche ed eucariotiche;

– I principali organuli cellulari: struttura e funzione;

– Ciclo e divisione cellulare: mitosi e meiosi;

– Controllo del ciclo cellulare: punti di restrizione;

– Meccanismi molecolari di insorgenza e di invasività tumorale.

Unità 3. *Le basi molecolari*

– Principali elementi e classi di composti presenti nella materia vivente;

– Le macromolecole informazionali: DNA, RNA e proteine, relazione struttura-funzione.

Unità 4. *La trasmissione dei caratteri ereditari*

– Le leggi di Mendel e la genetica moderna;

– Determinazione del sesso, eredità eterosomica;

– La genetica molecolare: dalla struttura degli acidi nucleici alle mappe del genoma umano;

– Mutazioni e variabilità genetica;

– Regolazione dell’attività dei geni;

Unità 5. *Sindromi da aberrazioni cromosomiche, aspetti neurocognitivi e genetici*

– Il cariotipo umano normale e patologico;

– Aneuploidie autosomiche: sindrome di Down, di Edwards e di Patau;

– Aneuploidie eterosomiche: sindrome di Turner, sindrome di Klinefelter;

– Sindrome dell’X-fragile, come esempio di mutazione da “espansione”.

Unità 6. *Spettro autistico*

– Basi neurobiologiche e genetiche;

– Nuova teoria degli “specchi infranti”;

– Autismo classico, sindrome di Asperger e sindrome di Rett.

Unità 7. *Geni e comportamento*

– Singoli geni e tratti elementari del comportamento;

– Mutazioni in singoli geni: deficit motori e cognitivi (esempio: Corea di Huntigton);

– Tratti comportamentali complessi: modello poligenico (esempi: schizofrenia e disturbi bipolari).

Unità 8. *Natura e trasmissione dell’impulso nervoso*

– Le cellule del sistema nervoso: i neuroni e le cellule gliali;

– La trasmissione elettrica: potenziali di membrana, canali ionici;

– Potenziale sinaptico e potenziale d’azione;

– Depolarizzazione e ripolarizzazione;

– La trasmissione sinaptica: sinapsi, neurotrasmettitori e neuromodulatori;

– Neurotrasmettitori e farmaci.

***BIBLIOGRAFIA***

Testi principali consigliati:

1. David Sadava - David M Hillis - H Craig Heller - Sally Hacker, *Elementi di biologia e genetica,* Zanichelli, Quinta Edizione Italiana condotta sulla undicesima Edizione Americana.
2. E.R. Kandel-J. H. Schwartz-T.M. Jessell, *Fondamenti delle neuroscienze e del comportamento,* Ambrosiana, Prima edizione 1999, Ristampa 2005.

***DIDATTICA DEL CORSO***

Il corso si articolerà in lezioni che delineeranno l’approccio agli argomenti in programma ed indicheranno un metodo di studio. Il corso al proprio interno accanto alle ore di lezione frontale prevede 10 ore di attività pratiche durante le quali verranno illustrati degli esempi di risoluzione di alcuni problemi biologici che consentiranno di verificare, da parte dello studente, lo stato di apprendimento della materia.

***METODO E CRITERI DI VALUTAZIONE***

L’esame si svolgerà in forma scritta, con possibilità, su richiesta della Commissione d’esame, di una prova orale di approfondimento e integrazione da effettuarsi secondo le modalità disposte dalla Commissione. La prova scritta sarà costituita da una serie di domande a test e da alcune domande aperte. Le domande chiuse del test saranno 27 e varranno ciacuna 1 punto. Le domande aperte saranno due e verranno valutate con un punteggio che va da 0 a 3 punti (3 in caso di risposta ineccepibile). Con l’esecuzione dello scritto (27 punti domande per il test e 6 punti domande aperte) si potrà ottenere un punteggio che va da 0 a 33 (zero: nessuna domanda corretta; 33: tutte domande corrette). Ai punteggi da 31 a 33 verrà assegnata la lode. Gli esiti delle attività pratiche saranno oggetto di valutazione finale con modalità specificate a lezione.

***AVVERTENZE E PREREQUISITI***

Avendo carattere introduttivo ai fondamenti neurobiologici e genetici, l’insegnamento non necessita di prerequisiti relativi ai contenuti. Si presuppone comunque interesse e curiosità intellettuale per le tematiche del corso.

*Orario e luogo di ricevimento degli studenti*

La Prof.ssa Sara Missaglia riceverà gli studenti il martedì dalle ore 12.30 alle ore 14.30, previo appuntamento via mail (sara.missaglia@unicatt.it), presso lo studio in via Garzetta.