# Fondamenti neurobiologici e genetici

## Prof. Daniela Tavian

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

L’insegnamento si propone di indirizzare lo studente 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 discusse le leggi di trasmissione dei caratteri ereditari ed i meccanismi molecolari ad essa correlati, nonché le basi neurobiologiche di alcune patologie umane e del comportamento normale e patologico. L’insegnamento introdurrà infine gli studenti ad una comprensione rudimentale della neuroanatomia umana, ponendo le basi necessarie alla comprensione di informazioni approfondite che riceveranno in corsi successivi.

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 e delle principali strutture neuroanatomiche
* 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***

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.

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.

3. *Le basi molecolari*

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

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

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;

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;

– Delezioni di tratti di cromosomi: sindrome “Cri-du-Chat”, sindrome di Williams, sindrome di Prader-Willi, sindrome di Angelman;

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

6. *Spettro autistico*

– Basi neurobiologiche e genetiche;

– Nuova teoria degli “specchi infranti”;

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

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, disturbi bipolari e disturbo borderline).

8. *Anatomia e sviluppo del sistema nervoso*

– Sistema nervoso periferico: divisione sensoriale e motoria;

– Organizzazione del sistema nervoso centrale: midollo spinale, bulbo, ponte, mesencefalo, cervelletto, diencefalo, emisferi cerebrali;

– Nuclei della base;

– Sistema limbico.

9. *Elementi di neuroscienze cognitive*

– Dalle cellule nervose ai processi cognitivi;

– Processi cognitivi e corteccia cerebrale.

10. *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.

11. *Neuroni specchio*

– La loro scoperta, le implicazioni a livello teorico e le possibili ricadute pratiche (esempi: sindrome autistica e riabilitazione post-ictus).

***BIBLIOGRAFIA[[1]](#footnote-1)***

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. [*Acquista da VP*](https://librerie.unicatt.it/scheda-libro/david-sadava-david-m-hillis-h-craig-heller/elementi-di-biologia-e-genetica-9788808820655-660153.html)
2. E.R. Kandel-J. H. Schwartz-T.M. Jessell, *Fondamenti delle neuroscienze e del comportamento,* Ambrosiana, Prima edizione 1999, Ristampa 2005. [*Acquista da VP*](https://librerie.unicatt.it/scheda-libro/jessell-thomas-m-kandel-eric-r-schwartz-jeffrey/fondamenti-delle-neuroscienze-e-del-comportamento-9788808082879-176736.html)
3. Hendelman, *Atlante di Neuroanatomia funzionale,* *con considerazioni cliniche*, Ambrosiana, seconda edizione 2016. [*Acquista da VP*](https://librerie.unicatt.it/scheda-libro/hendelman-walter-j/testo-atlante-di-neuroanatomia-funzionale-con-considerazioni-cliniche-9788808285263-242205.html)

***DIDATTICA DEL CORSO***

Il corso si articolerà in lezioni che delineeranno l’approccio agli argomenti in programma ed indicheranno un metodo di studio; inoltre verranno illustrati degli esempi di risoluzione di alcuni problemi biologici che consentiranno di verificare, da parte dello studente, lo stato di apprendimento della materia. Momenti integrativi di approfondimento e di verifica saranno costituiti dalle esercitazioni correlate al corso.

***METODO E CRITERI DI VALUTAZIONE***

L'esame consisterà in una prova scritta, con possibilità, su richiesta della Commissione d'esame e/o dello studente, 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.

***AVVERTENZE E PREREQUISITI***

Avendo carattere introduttivo ai fondamenti neurobiologici e genetici, l’insegnamento non necessita di prerequisiti relativi ai contenuti.

*Nel caso in cui la situazione sanitaria relativa alla pandemia di Covid-19 non dovesse consentire la didattica in presenza, sarà garantita l’erogazione a distanza dell’insegnamento con modalità che verranno comunicate in tempo utile agli studenti.*

*Orario e luogo di ricevimento degli studenti*

Il Prof. Daniela Tavian riceverà gli studenti il martedì dalle ore 12.30 alle ore 14.30, previo appuntamento via mail ([daniela.tavian@unicatt.it](mailto:daniela.tavian@unicatt.it)).

1. I testi indicati nella bibliografia sono acquistabili presso le librerie di Ateneo; è possibile acquistarli anche presso altri rivenditori. [↑](#footnote-ref-1)