

BASI MOLECOLARI DELLA VITA (INC112)

1. lingua insegnamento/language

Italiano.

2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. ZOLLINO MARCELLA

Anno Accademico/Academic Year: 2022/2023

Anno di corso/Year Course: 1

Semestre/Semester: 1

CFU/UFC: 5

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOCHIMICA (INC05A) - 2 cfu - ssd BIO/10

Prof. Alessandro Lupi

- BIOLOGIA (INC06A) - 1 cfu - ssd BIO/13

Prof. Andrea Papait, Carmela Giampa'

- FISICA APPLICATA (INC08A) - 1 cfu - ssd FIS/07

Prof. Gabriele Ciasca

- GENETICA APPLICATA (INC07A) - 1 cfu - ssd MED/03

Prof. Marcella Zollino

3. testi di riferimento/bibliography

Elementi di Biologia e Genetica (Hillis D. et al. Zanichelli).

Elementi di Fisica" V. Monaco, R. Sacchi. A. Solano

Ricciotti, Fondamenti di Biochimica, Ed. Bovolenta.

In alternativa, altri test di Genetica Medica, Biologia, Fisica e Biochimica a scelta libera, in cui siano trattati gli argomenti del corso in maniera esaustiva.

4. obiettivi formativi/learning objectives

Il corso è strutturato per fornire allo studente gli elementi essenziali per comprendere le basi genetiche delle malattie umane. Gli obiettivi formativi sono quelli di favorire la comprensione degli argomenti espressi nel programma didattico, attraverso lezioni frontali articolate su esempi diretti di patologia, affinché le nozioni siano poi applicate nella pratica clinica. Attraverso quesiti posti durante le lezioni frontali, verrà favorita l'autonomia di giudizio nel caratterizzare la natura del problema al letto del paziente o in regimi ambulatoriali e di Day Hospital, e nel coordinare gli interventi di specialisti adeguati. Attraverso simulazioni di situazioni cliniche in aula, si valuterà la capacità di comunicare sia con il paziente sia con altri specialisti convocati, secondo un modello multidisciplinare. Le capacità di apprendimento saranno valutate con test in itinere, al di fuori degli appelli ufficiali d'esame.

5. prerequisiti/PREREQUISITES

E' richiesta la formazione scolastica di base e la conoscenza delle materie scientifiche di base relative alla genetica, biologia, chimica e matematica/fisica: logaritmi, grafici, conoscenza di base di matematica, costituzione della cellula, nozioni generali sul DNA.

6. metodi didattici/teaching methods

I metodi didattici sono lezioni frontali in cui le basi scientifico/teoriche vengono accompagnate da simulazioni in aula di situazioni reali nella pratica clinica: viene chiesto agli studenti l'inquadramento del problema, soprattutto se nell'ambito di una situazione di urgenza, e i possibili approcci per la sua soluzione, con particolare riguardo a interventi specialistici multidisciplinari. Nel corso di tali simulazioni verrà valutata la capacità di comunicazione, con il paziente e con i colleghi, e si verificherà se i concetti sono stati assimilati, creando consapevolezza critica.

Verranno forniti in itinere degli esercizi di esercitazione sui temi trattati durante le lezioni frontali.

Per l'a.a. 2022-2023 le lezioni saranno frontali. Tuttavia, per eventuale emergenza sanitaria da Covid-19, le lezioni frontali del 1° semestre potrebbero essere erogate "dual mode" (con rotazione settimanale) o completamente da

7. altre informazioni/other informations

I docenti saranno disponibili a ricevere gli studenti, nei giorni e nelle modalità che verranno indicati durante il corso.

8. modalità di verifica dell'apprendimento/ methods for verifying learning and for evaluation

La prova finale d'esame sarà lo strumento per la votazione, espressa in trentesimi.

Si comporrà di una prova scritta composta da 12 domande a risposta multipla per ognuna delle 4 discipline del corso integrato e da 3 domande aperte, compilative, per ognuna delle 4 discipline del corso integrato. Ogni domanda avrà un valore pari ad 2. Non c'è penalizzazione per le risposte sbagliate. Il voto minimo che sarà richiesto per il superamento dell'esame scritto è 18 per ogni singolo insegnamento del corso integrato. Le domande saranno formulate in rapporto alla possibilità di dimostrare sia conoscenza dei temi trattati, sia capacità di giudizio critico e autonomo volto alla abilità di risolvere problemi. Le domande aperte compilative avranno lo scopo di verificare, oltre ai precedenti temi, anche le capacità di comunicazione.

La prova orale non è obbligatoria, ma può essere richiesta dal candidato, a integrazione della prova scritta, a condizione che si sia ottenuto un voto di almeno 18 per ciascuna disciplina del corso integrato, o suggerita dal docente.

Il voto dell'esame sarà in larga misura il risultato di una media ponderata dei risultati ottenuti nei diversi insegnamenti del corso integrato, in accordo dunque ai CFU dei singoli insegnamenti.

La possibilità di raggiungere la massima votazione finale dipende dal risultato della prova scritta: la prova scritta da sola può consentire il raggiungimento della massima votazione se la media ponderata è di almeno 27, e se il risultato dei singoli insegnamenti del corso integrato è tendenzialmente omogeneo verso i valori alti.

Se la prova scritta ha una valutazione uguale o inferiore a 26, la massima votazione finale si può raggiungere solo con la prova orale. La prova orale potrà modificare il risultato della prova scritta fino a un massimo di 6 punti, che potranno essere utilizzati sia in senso positivo sia in senso negativo.

In caso di emergenza da Covid-19, l'esame sarà solo orale e sarà svolto da remoto.

9. programma esteso/program

Modulo/module 1 Biochimica/Biochemistry

- Teoria atomica.
- Legami chimici.
- Acqua. Soluzioni e concentrazioni.
- Acidi forti e deboli. Equilibri in soluzione acquosa.
- Sistemi tampone di interesse biologico.
- Grandezze e principi della Termodinamica.
- Reazioni endo-ergoniche ed eso-ergoniche.

Modulo/module 2 Biochimica/Biochemistry

- *Le principali classi di biomolecole. Monosaccaridi e polisaccaridi. Lipidi semplici e complessi. Saponificazione. Amminoacidi. Proteine e loro struttura.*
- *Enzimi: funzionamento ed inibizione.*
- *Patologie da carenze enzimatiche.*
- *Vitamine e coenzimi.*
- *Acidi nucleici.*
- *Vie e cicli metabolici. Glicolisi. Ciclo di Krebs. Beta-ossidazione degli acidi grassi. Corpi chetonici. Catena respiratoria e fosforilazione ossidativa.*

Modulo/Module 3 Biologia/Biology

- Il procedimento scientifico e introduzione alla biologia. La teoria cellulare.
- Le caratteristiche degli organismi viventi. Macromolecole di interesse biologico e loro ruolo nella biologia cellulare: i composti organici (carboidrati, lipidi, proteine e acidi nucleici).
- Organizzazione della cellula: differenze procarioti-eucarioti. La membrane cellulari: struttura, funzione e tipi di trasporto (diffusione, trasporto attivo, endocitosi esocitosi, osmosi).
- Gli organuli citoplasmatici: struttura e funzione (nucleo, nucleolo, reticolo endoplasmico liscio e rugoso, lisosoma, apparato del Golgi, mitocondrio e respirazione cellulare, ribosomi).
- Matrice extracellulare e adesione cellulare. Citoscheletro e movimenti cellulari. DNA: struttura e replicazione nei procarioti ed eucarioti.
- Codice genetico:Espressione e traduzione del messaggio genetico: trascrizione e traduzione dell'RNA. Maturazione post-trascrizionale dell'RNA e post-traduzionale delle proteine. Ciclo cellulare, divisione mitotica, divisione meiotica e suo ruolo nell'evoluzione della specie e nella trasmissione genetica.

Modulo/Module 4 Fisica Applicata/Physics

- Grandezza Fisiche; grandezze scalari e vettoriali; cinematica del punto; dinamica del punto.
- Statica: momento della forza, equilibrio statico, leve, vantaggio meccanico, leve nel corpo umano, lavoro ed energia.
- Fluidi ideali: fluidi in quiete, pressione idrostatica, misura della pressione, principio di Archimede; fluidi in movimento: moto laminare e turbolento, portata, equazione di continuità, circuito idrodinamico del sangue, equazione di Bernulli.
- Aneurisma e stenosi, TIA; Fluidi viscosi: attrito, legge di Poiseuille, viscosità del sangue ed ematocrito.
- Lavoro del cuore, resistenza dei vasi e caduta di pressione.
- Termologia: temperatura, energia interna, calore, equivalente meccanico della caloria, calore specifico, trasmissione del calore, primo principio della termodinamica e considerazioni sul metabolismo.
- Fenomeni elettrici: carica, forza di Coulomb, campo elettrico, potenziale elettrico, corrente, legge di Ohm, resistenze in serie e in parallelo, capacità, defibrillatore. Campo magnetico, forza di Lorentz.

Modulo/Module 5 Genetica Applicata/Genetics

- Modelli di trasmissione ereditaria della malattie genetiche: ereditarietà autosomico-recessiva, autosomico-dominante, X-linked.
- Imprinting genomico.
- I cromosomi umani: anomalie di numero e di struttura. Analisi citogenetica convenzionale e analisi citogenetica-molecolare (array-CGH, FISH).
- Analisi molecolare del DNA: meccanismi di mutazione genica.
- Malattie genetiche multifattoriali.
- Genetica dei tumori.
- Indicazioni a diagnosi genetica prenatale.