

## SCIENZE BIOMEDICHE (FP000002)

### 1. lingua insegnamento/language

Italiano.

### 2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. CARMELA GIAMPA'

Anno di corso/Year Course: 1

Semestre/Semester: 1

CFU/UFC: 6

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOLOGIA APPLICATA (FP000034) - 1 cfu - ssd BIO/13

Prof. Carmela Giampa'

- CHIMICA E BIOCHIMICA (FP000032) - 2 cfu - ssd BIO/10

Prof. Vito Pafundi

- FISICA APPLICATA (FP000035) - 2 cfu - ssd FIS/07

Prof. Rocchina Caivano

- GENETICA MEDICA (FP000033) - 1 cfu - ssd MED/03

Prof. Marilena Carmela Di Giacomo

### 3. testi di riferimento/BIBLIOGRAPHY

#### Modulo di Biochimica

Jan Koolman, Klaus-Heinrich Rohm: Testo atlante di biochimica . Zanichelli  
Massimi Stefani e Niccolò Taddei. Chimica, biochimica e biologia applicata.  
Zanichelli  
Oliver Sacks: Zio Tungsteno, Adelphi  
Sam Kean: Il cucchiaino scomparso, Adelphi

#### Modulo di Biologia

Eldra P. Solomon, Linda R. Berg., Diana W. Martin) *Fondamenti di Biologia*, Edises  
Hillis D. et al *Elementi di Biologia e Genetica*, Zanichelli.

#### Modulo di Fisica Applicata

#### Modulo di Genetica Applicata

G. Neri, M. Genuardi – Genetica umana e Medica – Elsevier Masson  
G. Chieffi e altri – Biologia e genetica – Edises  
B. Dallapiccola, G. Novelli – Genetica Medica – Edizioni scientifiche Falco 2022

È necessario che lo studente abbia un testo, a scelta tra quelli consigliati o altro testo dopo approvazione del docente.

#### 4. obiettivi formativi/LEARNING OBJECTIVES

Il corso si propone di fornire allo studente le competenze necessarie per conoscere e comprendere le basi molecolari della vita e i processi biochimici, fisici e genetici che sono alla base del funzionamento dell'organismo umano.

**Conoscenza e capacità di comprensione - (Dublino 1)** Al termine del corso lo studente dovrà dimostrare di conoscere e comprendere le basi della chimica e della biochimica e dei processi biologici, della fisica e della genetica.

**Conoscenza e capacità di comprensione applicate – (Dublino 2)** Al termine del corso lo studente deve dimostrare di aver acquisito le competenze necessarie ad interpretare e spiegare i fenomeni biologici; egli deve dimostrare di essere in grado di utilizzare quanto appreso per la comprensione di altre discipline e per l'applicazione pratica in laboratori di analisi e di ricerca, avendo la consapevolezza che tali conoscenze sono fondamentali per capire l'applicazione di tecniche specifiche nel campo della diagnostica biomedica, della terapia e della ricerca.

**Autonomia di giudizio - (Dublino 3)** Al termine del corso lo studente deve sapere discutere autonomamente e analizzare criticamente i meccanismi cellulari e molecolari alla base dei processi vitali. L'autonomia di giudizio sarà stimolata, durante le lezioni frontali, tramite la discussione di problematiche inerenti a fenomeni reali.

**Abilità comunicative – (Dublino 4)** Al termine del corso lo studente deve essere in grado di esporre e spiegare le proprie conoscenze - anche ad interlocutori non esperti - con rigore logico, proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta.

**Capacità di apprendere – (Dublino 5)** Al termine del corso lo studente deve essere in grado di valutare le proprie conoscenze e competenze e, conseguentemente, di implementarle e/o aggiornarle attingendo autonomamente da testi, articoli scientifici e piattaforme online.

#### 5. prerequisiti/prerequisites

I prerequisiti richiesti sono una conoscenza di base rispetto ad elementi di chimica, di biochimica, di fisica, di biologia e genetica.

#### 6. metodi didattici/TEACHING METHODS

I metodi didattici previsti nel corso integrato, includono lezioni frontali per ogni modulo, che si avvalgono anche dell'ausilio di presentazioni tramite Power Point **(Dublino 1)**

Nel corso delle lezioni gli studenti vengono coinvolti a partecipare attivamente mediante discussioni di eventi di realtà legati alla materia (Dublino 2).

Gli studenti cominciano così ad acquisire autonomia di interpretazione sull'importanza dei meccanismi alla base della biologia e della chimica della vita (Dublino 3); essi acquisiscono inoltre la terminologia specifica di una disciplina e la capacità a comunicare ad altri (Dublino 4).

Gli studenti sono infine invitati a verificare l'argomento trattato studiando sui testi consigliati e ad esprimere nella lezione successive dubbi e curiosità. Le

discipline verranno insegnate in modo da creare le basi e l'interesse per gli studi successivi (Dublino 5).

## 7. altre informazioni/OTHER INFORMATION

I Docenti sono a disposizione per informazioni sul corso e per chiarimenti sulle lezioni con appuntamento tramite posta elettronica o, se per brevi quesiti, alla fine delle lezioni.

## 8. modalità di verifica dell'apprendimento/METHODS FOR VERIFYING LEARNING AND FOR EVALUATION

Le modalità di verifica dell'apprendimenti consistono in un esame ufficiale che verrà svolto alla fine del corso integrato. Gli studenti verranno valutati mediante un esame scritto con domande a risposta multipla, integrato eventualmente da prova orale sugli argomenti del corso.

La preparazione dello studente sarà valutata in base alla capacità di descrivere i processi biologici e chimici in modo chiaro e scientificamente rigoroso e di saper collegare i vari argomenti, dimostrando di aver compreso la logica biochimica. E' calcolata la media pesata e lo studente consegue il punteggio di 30/30 rispondendo esattamente a tutte le domande poste; la lode è eventualmente conferita su giudizio unanime della Commissione.

Nel caso la situazione sanitaria lo richiedesse, potrebbe rendersi necessario effettuare le verifiche di apprendimento mediante modalità on-line, tramite piattaforme Teams e/o Blackboard.

## 9. programma esteso/program

### **BIOLOGIA**

Origine e 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-Virus. La membrane cellulari: struttura, funzione e tipi di trasporto (diffusione, trasporto attivo, endocitosi esocitosi, osmosi). Gli organuli citoplasmatici: struttura e funzione (nucleo, nucleolo, reticolo endoplasmatico liscio e rugoso, lisosoma, apparato del Golgi, mitocondri e respirazione cellulare, ribosomi). Matrice extracellulare e adesione cellulare. Citoscheletro e movimenti cellulari. DNA: struttura e replicazione nei procarioti ed eucarioti. Trasduzione del segnale. Codice genetico: Espressione e traduzione del messaggio genetico: trascrizione e traduzione dell'RNA. Regolazione dell'espressione genica nei procarioti ed eucarioti. Maturazione post-trascrizionale dell'RNA e post-traduzionale delle proteine. Ciclo cellulare, divisione mitotica, divisione meiotica, gametogenesi e suo ruolo nell'evoluzione della specie e nella trasmissione genetica.

### **CHIMICA E BIOCHIMICA**

**Basi di chimica generale:** Cenni introduttivi. Descrizione dell'atomo: particelle elementari: protone, neutrone, elettrone. Isotopi. Configurazione elettronica degli atomi. Numeri quantici ed orbitali. Le varie ibridizzazioni del tipo sp. Tabella periodica, concentrazione delle soluzioni. Concetto dei acidi e basi, pH, e soluzioni tampone. Cenni di termodinamica e cinetica chimica.

**Basi di chimica organica:** La chimica del carbonio. Nomenclatura e caratteristiche chimico-fisiche di idrocarburi, alcoli, aldeidi, e chetoni, acidi carbossilici, composti azotati,

composti aromatici. Isomeria.

**Biochimica:** Composizione della materia vivente e ruolo della biochimica.

Amminoacidi, peptidi e proteine. Struttura e proprietà degli amminoacidi. Livelli strutturali delle proteine e denaturazione. Funzione delle proteine. Emoglobina e mioglobina.

Glucidi: classificazione. Glucidi di riserva e strutturali. Isomeria degli zuccheri.

Lipidi: classificazione dei lipidi. Acidi grassi, fosfolipidi, sfingolipidi, trigliceridi, steroidi.

Enzimi e coenzimi: ruolo dei coenzimi.

Introduzione al metabolismo. Anabolismo e catabolismo. Bioenergetica (energia libera, entalpia, entropia) ATP e coenzima A. Metabolismo glucidico: glicolisi aerobia ed anaerobia. Differenza tra esochinasi e glucochinasi. Gluconeogenesi. Ciclo di krebs e reazioni anaplerotiche. Regolazione del metabolismo glucidico. Metabolismo lipidico. Digestione ed assorbimento. Ruolo delle lipoproteine. Beta ossidazione. Corpi chetonici. Biosintesi degli acidi grassi. Biosintesi del colesterolo. Regolazione del metabolismo lipidico. Metabolismo proteico: digestione ed assorbimento. Transaminazione e deaminazione. Ciclo dell'urea. Trasportatori di elettroni e catena respiratoria. Fosforilazione ossidativa e sintesi di ATP.

## **FISICA APPLICATA**

Meccanica del punto materiale: grandezze fisiche e unità di misura – richiami di matematica e trigonometria – Concetto di funzione – moti unidimensionali – posizione, velocità ed accelerazione- moto rettilineo uniforme – moto rettilineo uniformemente accelerato - principi della dinamica – forze – forza di gravità- legge di gravitazione universale – forza di reazione vincolare – forza di attrito – forza elastica di richiamo –carica elettrica- forze di interazione elettrostatica- concetto di Lavoro teorema dell' energia cinetica – forze conservative – energia potenziale – conservazione dell'energia meccanica totale - Meccanica dei corpi estesi -Meccanica di rotazione- Momento di una forza- Equilibrio dei corpi estesi-Classificazione delle leve- Leve del corpo umano. Meccanica dei fluidi ideali: fluidostatica – pressione – principio di Pascal – legge di Stevino – barometro di Torricelli – principio di Archimede – fluidodinamica – regime laminare e turbolento – costanza della portata – equazione di Bernoulli –aneurisma – stenosi– andamento delle principali grandezze idrodinamiche nel sistema circolatorio. Termologia e termodinamica: termologia – temperatura – dilatazione termica – calore – equilibrio termico e temperatura di equilibrio – capacità termica e calore specifico – termometro digitale ed analogico: principi di funzionamento – legge dei gas ideali – teoria cinetica dei gas ideali – energia interna – primo principio della termodinamica – trasformazioni termodinamiche. Onde in mezzi elastici con cenni di acustica e ottica: propagazione ondosa - onde trasversali e longitudinali – onde in mezzi elastici – frequenza – lunghezza d'onda – velocità dell'onda – intensità dell'onda – acustica – timbro, altezza e intensità del suono- principio di sovrapposizione – spettro di Fourier – interferenza – battimenti – Onde elettromagnetiche – propagazione delle onde elettromagnetiche – la struttura del nucleo –radioattività- le radiazioni ionizzanti e non in medicina.

## **GENETICA MEDICA**

*L'organizzazione del genoma umano*

*La Genetica Medica nella pratica clinica:*

La consulenza genetica.

L'albero genealogico.

*La Citogenetica*

Tecniche di citogenetica classica (cariotipo standard, tecniche di bandeggio.) e molecolare (FISH, CGH array) e loro potere di risoluzione.

I cromosomi umani: numero, struttura e funzione.

Le anomalie di numero (trisomie, monosomie) e di struttura (delezioni, duplicazioni, traslocazioni, inversioni, cromosomi ad anello, isocromosomi, marcatori ecc).

Il mosaicismo cromosomico.

*La genetica molecolare:*

I geni e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari (ereditarietà mendeliana e non

mendeliana, ereditarietà mitocondriale)

Mutazioni e polimorfismi: eziologia e conseguenze.

Mutazioni dinamiche.

Imprinting genomico.

*Le malattie genetiche:*

Principali aneuploidie e sindromi da alterazioni di struttura dei cromosomi: Trisomie (13, 18 e 21), Sindrome di Turner e altre aneuploidie dei cromosomi sessuali ecc.

Sindromi da microdelezione (Di George, Williams ecc)

Neurofibromatosi tipo 1

Sordità ereditaria

Fibrosi Cistica

Sindrome dell'X fragile

Sindrome di Prader-Willi e sindrome di Angelman.