

Corso di Laurea in Fisioterapia

INSEGNAMENTO INTEGRATO: **BIOLOGY, BIOCHEMISTRY AND APPLIED GENETICS**

NUMERO DI CFU:6

SSD: BIOS-07/A, BIOS-10/A, MEDS-01/A

DOCENTE RESPONSABILE: MARIA PATRIZIA STOPPELLI

E-MAIL: mariapatrizia.stoppelli@unicamillus.org

MODULO: BIOCHEMISTRY

NUMERO DI CFU: 2

SSD: BIOS-07/A

DOCENTE: PROF. [MARIA PATRIZIA STOPPELLI](#) e-mail: mariapatrizia.stoppelli@unicamillus.org

MODULO: MEDICAL GENETICS

NUMERO DI CFU: 2

SSD: MEDS-01/A

DOCENTE: PROF. [ANDREA LATINI](#) e-mail : andrea.latini@unicamillus.org

Orario Ricevimento: previo appuntamento

MODULO: APPLIED BIOLOGY

NUMERO DI CFU: 2

SSD: BIOS-10/A

DOCENTE: PROF. [EMANUELE BRUNI](#) e-mail : emanuele.bruni@unicamillus.org

PREREQUISITI

Sebbene non siano previste propedeuticità ed i concetti di base verranno affrontati nelle prime lezioni di questo insegnamento integrato dedicate agli "Obblighi Formativi Aggiuntivi" (OFA), è richiesta la conoscenza di alcune nozioni di base di chimica generale (struttura atomica/molecolare, valenza, pH, concentrazione molare) e di biologia (proprietà della vita, teoria cellulare, flussi energetici negli ecosistemi, concetti di meiosi/mitosi, funzione del DNA).

OBIETTIVI FORMATIVI

Lo scopo dell'insegnamento integrato è quello di fornire agli studenti le conoscenze principali su:

- le principali classi di molecole organiche e macromolecole biologiche, conoscenza del funzionamento delle proteine respiratorie e del meccanismo di funzionamento degli enzimi;
- il metabolismo energetico nell'uomo ed il ruolo svolto dalle principali classi di biomolecole;
- le principali vie metaboliche, inclusa la via principale di catabolismo del glucosio;
- l'organizzazione morfologica e funzionale delle cellule procariotiche ed eucariotiche, inclusi 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;
- la 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.

- l'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali e le metodiche di analisi utili alla diagnosi di tali patologie;

Alla fine del corso lo studente sarà in grado di conoscere le principali classi di macromolecole e la loro funzione, i meccanismi che regolano le attività cellulari, l'espressione genica e la trasmissione del patrimonio genetico, di distinguere le principali classi di malattie genetiche e di riconoscerne le modalità di trasmissione.

RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI

I risultati di apprendimento attesi sono coerenti con le disposizioni generali del Processo di Bologna e le disposizioni specifiche della direttiva 2005/36/CE. Si trovano all'interno del Quadro europeo delle qualifiche (descrittori di Dublino) come segue:

Conoscenza e capacità di comprensione

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

- comprendere le strutture delle più importanti macromolecole biologiche, inquadrando il ruolo di queste molecole nell'ambito dei principali processi metabolici che hanno luogo nella cellula;
- 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 differenze tra Mitosi e Meiosi;
- conoscere le Basi molecolari della trasmissione dei caratteri ereditari;
- conoscere la corretta terminologia genetica, i principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali;
- conoscere i principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie;
- comprendere come costruire i pedigree familiari e calcolare la ricorrenza della malattia;
- comprendere i principali tipi di test genetici ed il loro corretto utilizzo.

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. In particolare, sarà in grado di:

- inquadrare il ruolo delle molecole nell'ambito dei principali processi metabolici che hanno luogo nella cellula.
- assegnare i processi metabolici ai rispettivi compartimenti subcellulari.
- analizzare i pedigree familiari e i dati genetici clinici e molecolari utili per la consulenza genetica, calcolando il rischio di ricorrenza della malattia.

Abilità comunicative

Lo studente sarà in grado di descrivere adeguatamente una classe di macromolecole, un fenomeno biologico, i principali modelli di ereditarietà ed il rischio di ricorrenza, dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta, sintetica e rigorosa.

Autonomia di giudizio

Lo studente sarà in grado di sviluppare autonomamente i procedimenti logici e le strategie per applicare il metodo sperimentale, formulare un'ipotesi, analizzare e interpretare correttamente i dati sperimentali, oltre ad utilizzare i test genetici per la diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o per la valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse.

Capacità di apprendimento

Lo studente avrà acquisito capacità e metodi di apprendimento adeguati all'approfondimento ed al miglioramento delle proprie conoscenze e competenze nell'ambito delle materie oggetto dell'insegnamento integrato, anche attraverso la consultazione della letteratura scientifica.

PROGRAMMA

Syllabus BIOCHEMISTRY

OFA: la struttura degli atomi, degli isotopi, degli ioni e la loro relazione con il numero atomico, il numero di massa e la carica. Legami chimici. Le principali proprietà delle soluzioni acquose: misura della concentrazione, pH, proprietà acido-base.

Termodinamica ed equilibrio chimico. La cinetica chimica. Le reazioni redox.

-La chimica del carbonio: Idrocarburi alifatici ed aromatici. Alcoli, aldeidi, chetoni e acidi carbossilici. Ammine, esteri, anidridi e ammidi.

-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.

-Aminoacidi, peptidi e proteine. Legame peptidico; Struttura primaria, secondaria, terziaria e quaternaria delle proteine.

Funzioni delle proteine: Mioglobina ed emoglobina.

-Enzimi: caratteristiche e funzionamento; meccanismi di inibizione enzimatica.

-Nucleotidi. Struttura e funzione degli acidi nucleici.

-Metabolismo dei carboidrati: glicogeno, glicolisi e gluconeogenesi. Regolazione ormonale del glucosio nel sangue.

-Metabolismo degli aminoacidi: digestione delle proteine e produzione di urea.

-Bioenergetica: ciclo dell'acido citrico, catena respiratoria, trasferimento di elettroni e sintesi di ATP.

-Metabolismo dei lipidi: catabolismo degli acidi grassi, beta ossidazione, chetogenesi.

Syllabus MEDICAL GENETICS

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 (AB0, 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 interindividuale. 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 APPLIED BIOLOGY

OFAs: Principi di classificazione degli organismi viventi. Teoria cellulare. Caratteristiche delle cellule viventi. Classificazione e principali differenze strutturali tra cellule procariotiche ed eucariotiche. Struttura e funzione delle biomolecole. Metabolismo cellulare, utilizzo dell'energia da parte delle cellule. Differenze nella riproduzione asessuata e sessuale. Mitosi e meiosi.

- Caratteristiche degli organismi viventi, metabolismo, riproduzione, organizzazione cellulare, tipi di macromolecole.
- Caratteristiche delle cellule viventi: Teoria cellulare. Principi di classificazione degli organismi viventi.
- Cellule procariotiche ed eucariotiche: classificazione, organizzazione e principali differenze strutturali.
- Le macromolecole di interesse biologico, loro struttura e funzione. Proteine.
- Lipidi. Struttura, proprietà e funzione della membrana plasmatica.
- Organizzazione interna della cellula: compartimenti cellulari, citoplasma e organelli citoplasmatici, ribosomi, reticolo endoplasmatico liscio e rugoso, apparato di Golgi, lisosomi, perossisomi, endomembrane e traffico di membrana: endocitosi ed esocitosi.
- Mitocondri e cloroplasti: Glicolisi, fermentazione, respirazione cellulare, fotosintesi (cenni).
- Destino post-sintetico delle proteine, sorting delle proteine. Principali modificazioni post-traduzionali delle catene polipeptidiche.
- Citoscheletro cellulare: microtubuli, filamenti intermedi e microfilamenti. Ciglia e flagelli.

- Centrioli e centrosomi.
- Il nucleo. Involucro nucleare, nucleoli, cromatina e cromosomi.
- Basi molecolari dell'informazione ereditaria: replicazione del DNA. Riparazione del DNA e sua correlazione con le malattie umane.
- Struttura e funzione dell'RNA: principali tipologie di RNA e differenze rispetto al DNA in termini di dimensioni molecolari, stabilità e funzioni biologiche. Trascrizione e maturazione degli RNA eucariotici
- Codice genetico e traduzione: Il codice genetico e le sue proprietà. Lettura ed interpretazione del codice genetico. Sintesi proteica.
- Ciclo cellulare, mitosi e meiosi.

MODALITÀ DI INSEGNAMENTO

L'insegnamento consiste in 60 ore di didattica frontale (6 CFU). Le lezioni saranno sia teoriche, con presentazioni in powerpoint, che interattive con lo svolgimento di esercizi in classe (da soli o in gruppo). La frequenza è obbligatoria per almeno il 75% delle ore sommate su tutti gli insegnamenti del corso integrato.

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

L'apprendimento degli studenti sarà valutato attraverso una prova scritta che si terrà alla fine del corso, in cui lo studente risponderà a domande a risposta multipla sugli argomenti presentati durante le lezioni. L'esame scritto consiste in 60 domande, 20 per ciascun modulo. Alle risposte esatte verrà attribuito un punteggio di 0.5.

I requisiti di superamento dell'esame sono i seguenti:

- Rispondere correttamente ad almeno il 50% delle domande (10/20) di ogni singolo modulo
- Ottenere un punteggio minimo complessivo pari a 36/60 (equivalente alla votazione 18/30)

Lo studente che otterrà un punteggio pari a 60/60 potrà concorrere alla lode sostenendo una integrazione orale con i Docenti.

TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA

BIOCHEMISTRY

- "Biochemistry", D. R. Ferrier Wolters Kluwer;
- "Lehninger principles of biochemistry", D. L. Nelson, M.M. Cox (2017) W.H. Freeman & Co.

APPLIED BIOLOGY

- "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
- "Biology" by Peter H. Raven, George Johnson, Kenneth A. Mason, Jonathan B. Losos, Tod Duncan. Editor: McGraw-Hill Education

MEDICAL GENETICS

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