

Corso di Laurea in Fisioterapia

INSEGNAMENTO INTEGRATO: BIOCHEMISTRY BIOLOGY APPLIED GENETICS

NUMERO DI CFU:6

SSD: BIO/10, BIO/13, MED/03

DOCENTE RESPONSABILE: CINZIA CICCACCI MAIL cinzia.ciccacci@unicamillus.org

MODULO: BIOCHIMICA/BIOCHEMISTRY

NUMERO DI CFU: 2

SSD: BIO/10

DOCENTE: PROF. GIAMPIERO MEI MAIL giampiero.mei@unicamillus.org **Orario Ricevimento:** Lunedì

MODULO: GENETICA MEDICA/MEDICAL GENETICS

NUMERO DI CFU: 2

SSD: MED/03

DOCENTE: PROF.SSA CINZIA CICCACCI MAIL cinzia.ciccacci@unicamillus.org **Orario Ricevimento:** martedì

MODULO: BIOLOGIA APPLICATA/ APPLIED BIOLOGY

NUMERO DI CFU: 2

SSD: BIO/13

DOCENTE: PROF. Roberta Nardacci **MAIL:** roberta.nardacci@unicamillus.org

PREREQUISITI

BIOCHIMICA

È richiesta una conoscenza di alcune nozioni generali di chimica (struttura atomica/molecolare, valenza, pH, concentrazione molare).

GENETICA MEDICA

Non sono previste propedeuticità. Sarebbe auspicabile che lo studente conosca le nozioni base di biologia, quali la struttura di un gene, la replicazione del DNA e i concetti di meiosis/mitosi.

OBIETTIVI FORMATIVI

BIOCHIMICA

Al termine del corso lo studente dovrà essere in grado di identificare gli stati della materia e il significato delle soluzioni e concentrazioni chimiche; deve inoltre essere in grado di conoscere la composizione organica ed inorganica dell'organismo umano, i caratteri generali e il ruolo biologico dei principali elementi di chimica organica.

GENETICA MEDICA

Il corso si propone di fornire allo studente le principali nozioni sull'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali. Lo studente dovrà acquisire conoscenza delle principali metodiche di analisi utili alla diagnosi di tali patologie. Dovrà inoltre dimostrare capacità di analisi di alberi genealogici e di dati clinici e genetico-molecolari ai fini della consulenza genetica.

BIOLOGIA APPLICATA

Il modulo di Biologia tratta l'organizzazione morfologica e funzionale delle cellule procariotiche ed eucariotiche, curando 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. Obiettivo del corso è l'apprendimento della logica costruttiva delle strutture biologiche fondamentali ai diversi livelli di organizzazione della materia vivente, i principi unitari generali che presidono al funzionamento delle diverse unità biologiche, l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio dei fenomeni biologici.

Lo studente conoscerà i meccanismi di base che regolano le attività cellulari, l'espressione genica e la trasmissione del patrimonio genetico.

RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI

BIOCHIMICA

Conoscenza e capacità di comprensione

Gli studenti dovranno dimostrare di aver compreso attraverso le lezioni e le esercitazioni quali siano le strutture delle più importanti macromolecole biologiche. Dovranno inoltre dimostrare, attraverso il test finale, di saper inquadrare il ruolo di queste molecole nell'ambito dei principali processi metabolici che hanno luogo nella cellula.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Gli studenti saranno ripetutamente messi alla prova mediante domande aperte su problemi di Biochimica quantitativi (numerici) e qualitativi (per esempio inerenti patologie connesse a disfunzioni/carenze di cui è nota l'origine molecolare molecolare) sugli argomenti svolti a lezione, in modo da valutarne costantemente la capacità di studio.

Autonomia di giudizio

Nel corso delle lezioni, saranno proposti agli studenti anche quesiti le cui risposte richiedano, a partire dalle conoscenze acquisite, un ragionamento di logica (tipo causa-effetto e/o viceversa). In questo modo gli studenti saranno indotti pensare in modo autonomo, valutando ciascuno le proprie abilità deduttive nel corso successiva discussione collegiale delle risposte date

GENETICA MEDICA

Conoscenza e capacità di comprensione

Alla fine dell'insegnamento, lo studente deve aver acquisito:

- La conoscenza della corretta terminologia genetica;
- la conoscenza dei principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali;
- La conoscenza dei principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie;
- La comprensione di come costruire i pedigree familiari e calcolare la ricorrenza della malattia;
- La comprensione dei principali tipi di test genetici e del loro corretto utilizzo;

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

- La capacità di analizzare i pedigree familiari e i dati genetici clinici e molecolari utili per la consulenza genetica;
- La capacità di calcolare il rischio di ricorrenza della malattia.

Abilità comunicative

Capacità di descrivere i principali modelli di ereditarietà e il rischio di ricorrenza, utilizzando una terminologia genetica corretta.

Autonomia di giudizio

La capacità di sintetizzare e correlare i vari argomenti.

Una capacità critica sull'uso di test genetici per la diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o per la valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse.

BIOLOGIA APPLICATA

Conoscenza e capacità di comprensione: Conoscenza dei fondamenti della Biologia molecolare e cellulare: lo studente acquisirà i principi generali ed unitari che governano il funzionamento ed il comportamento degli organismi viventi compresi i meccanismi che operano nella trasmissione dei caratteri ereditari.

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

- 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 Basi molecolari della trasmissione dei caratteri ereditari.
- Conoscere le differenze tra Mitosi e Meiosi.

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.

Abilità comunicative: Lo studente sarà in grado di descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa.

Autonomia di giudizio: Lo studente sarà in grado di sviluppare autonomamente i procedimenti logici e le strategie che permettono di applicare il metodo sperimentale, analizzare e interpretare correttamente dati sperimentali.

Capacità di apprendimento: Lo studente avrà acquisito capacità e metodi di apprendimento adeguati per l'approfondimento ed il miglioramento delle proprie competenze nell'ambito della biologia.

PROGRAMMA

BIOCHIMICA

A – ELEMENTI DI CHIMICA: Struttura atomica. Definizioni ed esempi di ossidi, acidi, basi e sali. Nomenclatura. La valenza. Legame covalente e idrogeno. Acqua e sali minerali. Osmosi. Il pH. Concentrazione molare. Gruppi fondamentali della chimica organica.

B – ELEMENTI DI BIOCHIMICA STRUTTURALE: Struttura e funzione delle proteine. Concetto di enzima. Struttura e classificazione degli zuccheri. Struttura e funzione degli acidi grassi. Ormoni e vitamine. Struttura acidi nucleici.

C – I PRINCIPALIPROCESSI METABOLICI: I riducenti: NADH, NADPH, FADH₂. Glicolisi. Ciclo di Krebs. Catabolismo degli acidi grassi. Catena respiratoria.

GENETICA MEDICA

Concetti e terminologia di base: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, aplotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza, mutazione, polimorfismo.

Leggi di Mendel

Modelli di Eredità dei caratteri mendeliani (o monogenici): eredità autosomica recessiva e dominante, eredità legata al sesso recessiva e dominante.

La Genetica dei principali gruppi sanguigni (AB, Rh). Incompatibilità materno fetale

Malattie da triplette ripetute o mutazioni dinamiche

Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti e analisi di alberi genealogici

Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica

I cromosomi: struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. tecniche di studio dei cromosomi

Imprinting genomico. Cenni

Inattivazione cromosoma X

Marcatori genetici e polimorfismi. Variabilità genetica inter-individuale. Cenni di eredità multifattoriale

Tests genetici e loro applicazioni. Cenni di Consulenza Genetica.

Cenni di Farmacogenetica e Concetto di Medicina Personalizzata

Genetica delle malattie neurologiche: alcuni esempi

BIOLOGIA APPLICATA

Proprietà e classificazione dei viventi. Teoria cellulare, principi di classificazione e livelli di organizzazione della materia vivente.

La cellula come unità base della vita. Caratteristiche generali delle cellule procariotiche ed eucariotiche, organizzazione e differenze.

Le macromolecole di interesse biologico. Ruolo dell'acqua nella chimica della vita, carboidrati, lipidi, elementi di struttura e funzione delle proteine e degli acidi nucleici.

Membrane biologiche. Struttura e funzione

Compartimenti cellulari. Citoplasma ed organuli citoplasmatici, ribosomi, reticolo endoplasmatico liscio e rugoso, apparato di Golgi, lisosomi, perossisomi.

Il citoscheletro. Microtubuli, filamenti intermedi e microfilamenti. Ciglia e flagelli. Centrioli e centrosomi.

Cenni di Metabolismo energetico. Glicolisi, fermentazione, respirazione cellulare, fotosintesi. Relazione tra processi di conversione di energia e strutture cellulari. Mitocondri e cloroplasti.

Il nucleo. Involucro nucleare, nucleoli, cromatina e cromosomi

Basi molecolari dell'informazione ereditaria. DNA struttura e funzione. Riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane.

RNA struttura e funzione. I principali tipi di RNA cellulare, differenze rispetto al DNA in termini di dimensioni, forma e funzione biologica. Trascrizione e maturazione degli RNA eucariotici.

Codice genetico e traduzione. Lettura ed interpretazione del codice genetico, sintesi delle proteine e destino post-sintetico delle proteine.

Endomembrane e traffico vescicolare. Esocitosi e Endocitosi

Ciclo cellulare, Mitosi e meiosi.

MODALITÀ DI INSEGNAMENTO

L'insegnamento consiste in 2 CFU e 20 ore di lezioni frontali. Le lezioni comprendono sia lezioni di teoria con presentazioni in powerpoint che lezioni interattive con svolgimento di esercizi in classe (sia da soli che in gruppo). La frequenza è obbligatoria.

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Per tutti i moduli d'insegnamento l'apprendimento degli studenti sarà valutato attraverso una prova scritta che si terrà alla fine del corso, in cui lo studente risponde a domande a risposta multipla su argomenti presentati durante le lezioni. L'esame scritto consiste in 30 domande con risposte multiple. Ogni risposta corretta vale 1 punto. Il punteggio dell'esame scritto è dato dalla somma dei punteggi delle risposte corrette. L'esame orale è facoltativo: gli studenti possono scegliere di fare l'esame orale solo se il voto minimo conseguito all'esame scritto è 15/30. Il voto minimo per il superamento dell'esame è 18/30.

TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA

Testi GENETICA MEDICA

Le lezioni saranno fornite agli studenti in formato pdf.

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

Testi BIOCHIMICA

Lippincott Illustrated Reviews: Biochemistry (Lippincott Illustrated Reviews Series) Seventh, North American Edition, by Denise Ferrier

Lehninger Principles of Biochemistry, by D. L. Nelson and M. M. Cox

Testi BIOLOGIA APPLICATA

- Sadava, Hillis, Heller, Hacker. Elementi di Biologia e Genetica Zanichelli editore, V ed.
- Raven, Johnson, Mason, Losos, Singer. Elementi di Biologia e Genetica Piccin editore II ed