



## Corso di Laurea in Infermieristica

**INSEGNAMENTO INTEGRATO:** BIOLOGIA, FISICA APPLICATA, BIOCHIMICA

**NUMERO DI CFU:** 4

**SSD:** BIOS-06/A ; BIOS-07/A ; MEDS-01/A ; BIOS-10/A

**DOCENTE RESPONSABILE:** Francesca Paola Luongo

**E-MAIL:** francescapaola.luongo@unicamillus.org

**MODULO:** BIOFISICA

**NUMERO DI CFU:** 1

**SSD:** BIOS-06/A

**DOCENTE:** SAVIANA ANTONELLA BARBATI

**e-mail:** saviana.barbati@unicamillus.org

**orario ricevimento (previo appuntamento):** martedì dalle 15 alle 16

**MODULO:** BIOCHIMICA

**NUMERO DI CFU:** 1

**SSD:** BIOS-07/A

**DOCENTE:** Ilaria Genovese

**e-mail:** ilaria.genovese@unicamillus.org

**orario ricevimento (previo appuntamento):** martedì dalle 15 alle 16

**MODULO:** GENETICA MEDICA

**NUMERO DI CFU:** 1

**SSD:** MEDS-01/A

**DOCENTE:** Antonio Novelli

**e-mail:** [antonio.novelli@unicamillus.org](mailto:antonio.novelli@unicamillus.org)

**orario ricevimento (previo appuntamento):** martedì dalle 15 alle 16

**MODULO:** BIOLOGIA APPLICATA

**NUMERO DI CFU:** 1

**SSD:** BIOS-10/A

**DOCENTE:** Francesca Paola Luongo

**e-mail:** francescapaola.luongo@unicamillus.org

**orario ricevimento (previo appuntamento):** martedì dalle 15 alle 16

## **PREREQUISITI**

Solide Conoscenze di base in Matematica, Fisica e Statistica a livello di scuola secondaria, nonché la padronanza dei concetti chiave di chimica generale, quali legami chimici, proprietà delle soluzioni, acidi, basi, tamponi. Lo studente, immatricolato con debito formativo, deve adempiere all'obbligo formativo (OFA) prima di sostenere gli esami di Biologia, Fisica Applicata e Biochimica. Tutti i prerequisiti sopra elencati sono presupposti necessari per la comprensione del modulo di Biologia.

## **OBIETTIVI FORMATIVI**

Gli obiettivi formativi di questo insegnamento integrato mirano a fornire allo studente le conoscenze necessarie allo svolgimento della futura attività professionale. In particolare, IL MODULO DI BIOFISICA si prefigge come obiettivo quello di fornire gli strumenti per la comprensione dei principi che sono alla base della fisica medica, e del relativo funzionamento della strumentazione medica.

Alla fine del corso, lo studente avrà acquisito i concetti fondamentali per l'applicazione del Metodo Scientifico allo studio dei fenomeni fisiologici e biomedici (compresa la scelta e la misura dei parametri e la valutazione degli errori).

Lo studente acquisirà conoscenze di base sulla struttura e la funzione delle macromolecole biologiche (carboidrati, lipidi, amminoacidi e proteine); conoscenze di base delle principali vie e cicli metabolici con particolare riguardo al metabolismo glucidico, lipidico e amminoacidico. Avrà familiarità con le conoscenze relative alle caratteristiche morfologiche e fisiologiche della cellula, che rappresenta l'unità funzionale degli organismi viventi. Un ulteriore obiettivo importante sarà l'applicazione del metodo sperimentale quale strumento per la comprensione dei processi che regolano il funzionamento della cellula e lo studio dei relativi aspetti patologici nei quali tali meccanismi risultano deregolati. Lo studente apprenderà che la chiave di ogni problema biologico può essere infatti ricercata a livello cellulare.

Alla fine lo studente sarà inoltre in grado di distinguere le principali classi di malattie genetiche, monogeniche, cromosomiche e multifattoriali e di riconoscerne le loro 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 (knowledge and understanding)**

- Avere compreso il metodo sperimentale ed avere acquisito rigore nell'uso e nella conversione delle unità di misura.
- Possedere una conoscenza accurata e comprensiva della terminologia specifica della Fisica, Biochimica e Biologia
- Applicare le leggi fondamentali della Fisica per la comprensione dei fenomeni biologici e fisiologici che interessano gli organismi viventi.
- Identificare e riconoscere i principi fisici che regolano la funzione di specifici organi umani.
- Possedere le conoscenze di base sulla struttura e la funzione delle principali macromolecole biologiche.

- Conoscere le basi della catalisi enzimatica.
- Conoscere i diversi cicli metabolici delle cellule eucariotiche.
- Conoscere il ruolo dei differenti “combustibili” nella produzione di energia.
- Conoscere le vie biosintetiche di alcune molecole di interesse biochimico.
- Conoscere gli approcci sperimentali e gli strumenti per lo studio della cellula.
- Saper descrivere batteri e virus e le loro principali differenze.
- Conoscere le differenze tra cellula eucariota e cellula procariota.
- Conoscere struttura e funzione delle membrane biologiche.
- Descrivere i compartimenti cellulari e gli organelli intracellulari.
- Conoscere struttura e funzione degli acidi nucleici, DNA ed RNA.
- Comprendere i principali meccanismi che regolano l’espressione genica. Trascrizione e traduzione.
- Conoscere il ciclo cellulare e la sua regolazione nella cellula eucariotica.
- Conoscere la corretta terminologia genetica.
- Conoscere 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 (Applying knowledge and understanding)**

- Applicare i principi della Fisica a problemi selezionati e ad una vasta gamma di situazioni.
- Interpretare adeguatamente l'importanza delle alterazioni di processi biochimici come causa di vari stati patologici.
- Applicare le competenze per analizzare la storia familiare per costruire i pedigree.
- Applicare le competenze per calcolare il rischio di ricorrenza di una malattia genetica.
- Utilizzare le conoscenze acquisite per approfondire autonomamente gli aspetti relativi al campo specifico al quale lo studente si dedicherà nell'ambito della sua attività professionale.

#### **Abilità comunicative (communication skills)**

- Esporre oralmente gli argomenti in maniera strutturata e coerente.
- Utilizzare un linguaggio scientifico consono alla tematica in discussione.
- Comunicare i contenuti scientifici con chiarezza ed in maniera inequivocabile, utilizzando il linguaggio tecnico appropriato.
- Descrivere i principali modelli di ereditarietà e il rischio di ricorrenza utilizzando una terminologia genetica corretta.

#### **Autonomia di giudizio (making judgements)**

- Riconoscere l'importanza di una conoscenza approfondita degli argomenti, supportata da una solida formazione medica.

- Riconoscere l'importanza cruciale di una solida conoscenza teorica della materia per la sua corretta applicazione nella pratica clinica.
- Effettuare valutazioni approfondite delle problematiche cliniche affrontate.
- Applicare le competenze per sintetizzare e correlare tra loro aspetti relativi a differenti problematiche cliniche.
- Essere in grado di utilizzare criticamente i test genetici per la diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o per la valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse.
- Effettuare delle valutazioni appropriate e pertinenti alle problematiche cliniche analizzate.

### **Capacità di apprendimento (learning skills)**

Lo studente avrà sviluppato capacità e metodi di apprendimento idonei ad approfondire migliorare le proprie competenze nell'ambito della biologia, biofisica, biochimica e genetica medica, anche attraverso la consultazione della letteratura scientifica.

### **PROGRAMMI**

#### **BIOFISICA**

Fisiologia e biofisica delle membrane: canali ionici, recettori, trasportatori, interazioni proteine-lipidi, fenomeni di superficie, membrane modello, gradienti, diffusione, pressione osmotica, potenziali chimici e potenziali elettrici, correnti ioniche. Scambi attraverso le membrane di gas e soluti (diffusione passiva, diffusione facilitata, diffusione regolata, trasporto attivo primario e secondario), omeostasi, regolazione delle funzioni cellulari.

Eccitabilità cellulare: polarizzazione della membrana cellulare (distribuzione ionica su entrambi i lati della membrana e sua genesi). Caratteristiche e genesi dei potenziali (potenziale di membrana, potenziali graduati, potenziali miniaturizzati, potenziali d'azione). Fisiologia della muscolatura liscia, cardiaca e scheletrica, accoppiamento eccitazione-contrazione, motilità cellulare.

Meccanismi di comunicazione cellulare: Messaggeri chimici, canali ionici ligando-dipendenti e voltaggio-dipendenti (sodio, potassio, calcio, cloruro).

Analisi biofisica della funzione cellulare (bioenergetica, regolazione del volume, termodinamica, modelli matematici)

#### **BIOCHIMICA**

Richiami di chimica inorganica e organica - Legami chimici, pressione osmotica, pH, tamponi. I costituenti delle macromolecole biologiche: carboidrati, lipidi, purine, pirimidine, nucleosidi, nucleotidi, amminoacidi. Proteine - struttura e funzione. Emoproteine e trasporto dei gas ( $O_2$ ,  $CO_2$ ). Coenzimi e vitamine. Enzimi. Introduzione al metabolismo. Catabolismo e anabolismo. Catabolismo del glucosio: glicolisi e ciclo di Krebs. Catabolismo degli acidi grassi. Il mitocondrio come centrale energetica della cellula: fosforilazione ossidativa. Controllo ormonale del metabolismo del glucosio. Insulina e glucagone: glicogenolisi, glicogeno sintesi, gluconeogenesi e lipolisi. Digiuno, diabete e chetogenesi. Biosintesi di acidi grassi e fosfolipidi. Metabolismo del colesterolo. Cenni sul metabolismo degli amminoacidi e ciclo dell'urea.

## **GENETICA MEDICA**

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

Leggi di Mendel. Caratteri dominanti e recessivi.

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.

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

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

Cenni di Farmacogenetica e Concetto di Medicina Personalizzata.

Test genetici e loro applicazioni. Cenni di Consulenza Genetica.

## **BIOLOGIA APPLICATA**

Caratteristiche degli organismi viventi, livelli di organizzazione.

Le macromolecole di interesse biologico: carboidrati, lipidi, elementi di struttura e funzione delle proteine e degli acidi nucleici.

La cellula come unità base della vita. Cellule procariotiche ed eucariotiche.

Struttura e funzione della cellula eucariotica: membrane biologiche, citoplasma, ribosomi, reticolo endoplasmatico liscio e rugoso, apparato di Golgi, lisosomi, perossisomi, citoscheletro.

Relazione tra processi di conversione dell'energia e strutture cellulari, Mitocondri.

Il nucleo: Involucro nucleare, nucleolo, cromatina e cromosomi.

Basi molecolari dell'informazione genetica. DNA struttura e funzione, Replicazione del DNA.

Espressione genica: RNA struttura e funzione. trascrizione e maturazione dell'RNA.

Codice genetico e traduzione. Lettura ed interpretazione del codice genetico, sintesi delle proteine, Cenni sulle principali modificazioni post-traduzionali e destino post-sintetico delle proteine.

Ciclo cellulare, Mitosi e meiosi, cenni.

## **MODALITÀ DI INSEGNAMENTO**

I 4 moduli sono strutturati in 14 ore di didattica frontale ciascuno, suddivisi in lezioni da 2 o 3 ore, in base al calendario accademico. La didattica frontale prevede per ogni modulo lezioni teoriche sugli argomenti del programma, i docenti si avvalgono di strumenti didattici quali presentazioni organizzate in files powerpoint con diagrammi, illustrazioni e immagini esplicative.

Nel modulo di Biofisica Applicata, preliminarmente al corso, viene svolto un recupero dei concetti e delle abilità matematiche che costituiscono prerequisiti indispensabili per un proficuo svolgimento dell'Insegnamento Integrato.

Il modulo di Biologia si avvarrà dell'uso di filmati ed animazioni per la descrizione dei principali processi cellulari descritti in classe. Sono inoltre programmate attività didattiche di natura interattiva.

Nel modulo di Genetica sono previste sia lezioni teoriche con presentazioni in formato power-point sia lezioni interattive durante le quali verranno affrontati esercizi in classe, sia individualmente che in gruppo.

La frequenza è obbligatoria. E' richiesta la frequenza di almeno il 75% delle ore totali previste per tutti i moduli dell'insegnamento integrato.

### **MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO**

La modalità di verifica dell'apprendimento consiste in una prova scritta su argomenti relativi la Biofisica, Biochimica, Biologia e Genetica Medica, organizzata in 60 domande a risposta multipla (15 domande/modulo). Ogni domanda consta di 4 o 5 risposte di cui solo una è corretta. Ad ogni risposta esatta è attribuito il punteggio di 1, ad ogni risposta errata è attribuito il punteggio di 0 (non è prevista penalità per le risposte errate). Se la prova scritta ha avuto come risultato una valutazione sufficiente, allo studente viene data la possibilità di migliorare il voto ottenuto mediante una prova orale facoltativa. L'esame riguarderà le tematiche principali dei moduli dell'insegnamento e sarà considerato superato se lo studente totalizza un punteggio finale di almeno 18/30.

La conoscenza e la capacità di comprensione, la capacità di applicare conoscenza e comprensione, l'autonomia di giudizio e le abilità comunicative dello studente, peseranno nel punteggio finale rispettivamente nel 30%, 30%, 30%, e 10%.

I criteri di valutazione considerati saranno conoscenze acquisite, autonomia di giudizio, abilità comunicative e capacità di apprendimento. Le prove di esame saranno valutate secondo i seguenti criteri

<b>&lt; 18</b> <b>insufficiente</b>	Conoscenze frammentarie e superficiali dei contenuti, errori nell'applicare i concetti, esposizione carente.
<b>18 - 20</b>	Conoscenze dei contenuti sufficienti ma generali, esposizione semplice, incertezze nell'applicazione di concetti teorici.
<b>21 - 23</b>	Conoscenze dei contenuti appropriate ma non approfondite, capacità di applicare solo parzialmente i concetti teorici, presentazione dei contenuti accettabile.
<b>24 - 26</b>	Conoscenze dei contenuti appropriate, discreta capacità di applicazione dei concetti teorici, presentazione dei contenuti articolata.
<b>27 - 29</b>	Conoscenze dei contenuti precise e complete, buona capacità di applicare i concetti teorici, capacità di analisi e di sintesi, esposizione sicura e corretta.
<b>30 - 30L</b>	Conoscenze dei contenuti molto ampie, complete ed approfondite, capacità ben consolidata di applicare i concetti teorici e ottima padronanza espositiva, nonché eccellente capacità di analisi, di sintesi e di elaborazione di collegamenti interdisciplinari.

## **ATTIVITÀ DI SUPPORTO**

Le attività didattiche elettive a scelta dello studente sono offerte dall'insegnamento e comprendono Seminari, Internati di ricerca, Internati di reparto e Corsi monografici. Gli argomenti delle A.D.E. non costituiscono materia di esame. L'acquisizione delle ore attribuite alle A.D.E. avviene solo con una frequenza obbligatoria del 100%

## **TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA**

I libri di testo suggeriti sono da considerarsi raccomandazioni o punti di riferimento. Lo studente può scegliere il testo/testi che preferisce o ritiene più adatti alle sue esigenze di apprendimento. Materiale didattico aggiuntivo sarà fornito dal docente.

### **Testi BIOFISICA**

- Stanfield, Principle of Human Physiology, 5th Ed.

### **Testi BIOCHIMICA**

- Ashok Kumar, J. (2011). Textbook of Biochemistry for Nurses. I K International Publishing House

### **Testi GENETICA MEDICA**

- Jorde, L.B., Carey, M.D., John, C. (2019). Medical Genetics. Elsevier Science Health Science.
- Bruno Dallapiccola, Giuseppe Novelli: *Genetica Medica Essenziale*-edizioni scientifiche Falco 2024

### **Testi BIOLOGIA APPLICATA**

- Raven, P.H., Johnson, G.B., Mason, K.A., Losos, J.B., Singer, S.R. (2018). Elementi di biologia e genetica. PICCIN.
- Alberts, B., Hopkin, K., Johnson, A., et al. (2020). L'essenziale di biologia molecolare della cellula (5<sup>a</sup> ed.). Zanichelli. ISBN 9788808520241.