



Corso di laurea Magistrale a ciclo Unico in Medicina e Chirurgia

Anno Accademico 2026/2027

Insegnamento integrato: Biochimica

SSD: BIOS-07/A e BIOS-08/A

Numero CFU totali: 12

sede Lido di Venezia:

COORDINATRICE DELL'I.I.:

Tavazzi Barbara

E-MAIL: barbara.tavazzi@unicamillus.org

MODULO 1 Biochimica

NUMERO DI CFU: 8

SSD: BIOS-07/A

DOCENTI:

Bean Camilla (5 CFU)

e-mail: camilla.bean@unicamillus.org

Dando Ilaria (2 CFU)

e-mail: ilaria.dando@unicamillus.org

Tavazzi Barbara (1 CFU)

e-mail: barbara.tavazzi@unicamillus.org

MODULO 2 Biologia Molecolare

NUMERO DI CFU: 4

SSD: BIOS-08/A

DOCENTI:

Maiani Emiliano (2 CFU)

e-mail: emiliano.maiani@unicamillus.org

Buccarello Lucia (2 CFU)

e-mail: lucia.buccarello@unicamillus.org

PREREQUISITI

Non è prevista propedeuticità, ma per poter apprendere i contenuti di questo insegnamento, è necessario avere padronanza dei concetti fondamentali acquisiti nell'insegnamento di Chimica e Introduzione alla Biochimica, quali: legami chimici, cinetica chimica, equilibri acido-base in soluzione, pH, reazioni di ossido-riduzione e potenziali elettrochimici, ibridizzazione dell'atomo di

carbonio, composti aromatici, proprietà dei principali gruppi funzionali (-OH, -SH, -COH, -C=O, -COOH, -CH₃, -NH₂), isomeria (conformazionale, geometrica, di posizione, di gruppo funzionale, stereoisomeria). Inoltre, è necessario avere padronanza dei concetti fondamentali acquisiti nell'insegnamento di Biologia e Genetica. In particolare: Organizzazione della cellula procariote ed eucariote; Struttura e funzione del DNA e dell'RNA; Codice genetico e sue proprietà; Ciclo cellulare e sua regolazione; Mutazioni geniche (per sostituzione, inserzione o delezione di nucleotidi).

OBIETTIVI FORMATIVI

Acquisire le conoscenze sulla struttura, la funzione e la regolazione delle macromolecole biologiche. Acquisire le conoscenze dei meccanismi generali di regolazione del metabolismo. Acquisire le conoscenze sulle principali vie e cicli metabolici, con particolare riguardo al metabolismo glucidico, lipidico e amminoacidico e nucleotidico. Comprendere il significato delle alterazioni metaboliche sia in condizioni lontane dal fisiologico (digiuno prolungato, sforzo fisico) sia in condizioni patologiche. Acquisire le conoscenze di base sui processi fondamentali della biologia molecolare e loro regolazione, indispensabili per comprendere:

- I meccanismi patogenetici delle malattie;
- I meccanismi molecolari rilevanti per le applicazioni terapeutiche;
- Le applicazioni biotecnologiche di interesse medico, compresi i principali metodi per lo studio degli acidi nucleici e le relative applicazioni a scopo diagnostico e di ricerca.

RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI:

Conoscenza e capacità di comprensione:

L'insegnamento integrato di Biochimica e Biologia Molecolare ha lo scopo di fornire agli studenti una conoscenza teorica completa dei principi e dei meccanismi biochimici e di biologia molecolare presenti nelle cellule viventi.

AL termine di questo insegnamento lo studente dovrà:

- Conoscere la struttura e la funzione delle principali macromolecole biologiche;
- Conoscere i principi della catalisi enzimatica;
- Conoscere i diversi cicli metabolici che si verificano nelle cellule eucariotiche;
- Conoscere il ruolo dei differenti "combustibili" nella produzione di energia;
- Conoscere il ruolo del mitocondrio come centrale energetica della cellula e le basi della disfunzione mitocondriale;
- Conoscere le vie biosintetiche delle principali molecole di interesse biochimico;
- Comprendere le basi molecolari dei processi biologici alla base delle cellule eucariotiche e dei microrganismi;
- Comprendere i meccanismi di regolazione della replicazione del genoma, della sua espressione;
- Conoscenza dei meccanismi di riparo al DNA.
- Conoscere struttura e funzione degli acidi nucleici e delle proteine;
- Conoscere le tecniche molecolari fondamentali e le principali applicazioni a scopo diagnostico e di studio.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione:

Lo studente imparerà ad applicare le conoscenze teoriche acquisite durante l'insegnamento al contesto clinico che si troverà ad analizzare, potendo riconoscere gli aspetti diagnostici generali delle anomalie chimiche e metaboliche. Acquisirà, inoltre, la capacità di identificare e valutare

opportunamente le alterazioni biochimiche e metaboliche e la loro influenza nella determinazione dello scenario clinico.

Al termine dell'insegnamento lo studente sarà in grado di:

- Interpretare adeguatamente l'importanza delle alterazioni di processi biochimici come causa di vari stati patologici;
- Utilizzare le conoscenze acquisite per l'approfondimento autonomo di aspetti relativi al campo specifico al quale lo studente si dedicherà nell'ambito dell'attività professionale;
- Comprendere le basi molecolari delle patologie umane;
- Comprendere le applicazioni della medicina molecolare e della ricerca traslazionale;
- Comprendere le applicazioni delle tecniche molecolari a scopo diagnostico e di studio.

Abilità comunicative:

Lo studente dovrà saper esporre correttamente tutti gli argomenti trattati in modo organizzato e coerente. Dovrà, quindi, essere in grado di comunicare i contenuti scientifici e applicativi in modo chiaro e inequivocabile, utilizzando un linguaggio tecnico adeguato ed una terminologia scientifica appropriata e conforme con gli argomenti della discussione.

Autonomia di giudizio:

Alla fine dell'insegnamento, particolare attenzione verrà posta allo sviluppo di capacità di analisi critica dei fattori chiave dei processi biochimici alla base delle trasformazioni di interesse medico che hanno luogo nei sistemi biologici. Lo studente dovrà sapere effettuare delle valutazioni di massima relative agli argomenti trattati.

Capacità di apprendimento:

Al termine dell'insegnamento integrato, lo studente avrà acquisito capacità e metodi di apprendimento utili ad approfondire e ampliare le proprie conoscenze e competenze nell'ambito del corso, anche attraverso la consultazione di letteratura scientifica, database, e siti web specialistici.

PROGRAMMA D'ESAME

MODULO 1: BIOCHIMICA

Richiami di chimica inorganica e organica - Legami chimici.

Macromolecole biologiche: Carboidrati: struttura e funzione; Lipidi: struttura e funzione; Amminoacidi: struttura e funzione; Purine, pirimidine, nucleosidi e nucleotidi: struttura e funzione. Proteine: struttura e funzione. Peptidi di rilevanza biologica. Legame peptidico e sue caratteristiche. Classificazione. Struttura primaria. Struttura secondaria: alfa-elica, beta-foglietto, elica di collagene. Struttura terziaria. Struttura quaternaria. Relazione tra struttura primaria e conformazione. Denaturazione e rinaturazione. Folding e misfolding proteico, patologie correlate (β -amiloide, morbo di Alzheimer). Funzione dei chaperon molecolari. Proteine fibrose e globulari (MPS).

Emoproteine coinvolte nel metabolismo dell'O₂ e della CO₂.

Mioglobina ed Emoglobina: struttura del gruppo eme, loro strutture tridimensionali. Meccanismo del legame ed affinità dell'ossigeno. Curve di saturazione, effetto Bohr, cooperatività, diagramma di Hill, interazioni omotropiche ed eterotropiche. L'effetto di 2,3-DPG. Il modello Monod-Wyman e Changeux (MWC) e il modello sequenziale. Stati T e R. Ossidazione dell'emoglobina e

metaemoglobina riduttasi, glutatione ridotto (GSH) e NADPH per il mantenimento delle funzioni dell'emoglobina. Deficit di G-6-PDH, malaria. Emoglobinopatie.

Enzimi

Classificazione. Catalisi enzimatica e regolazione. L'equazione di Michaelis-Menten. K_m , V_{max} , numero di turnover, K_{cat} / K_m . Inibizione reversibile e irreversibile. Enzimi multimerici e regolazione allosterica. Complessi multi-enzimatici. Regolazione dell'attività enzimatica. Isoenzimi.

Introduzione al metabolismo: organizzazione generale, catabolismo e anabolismo. Meccanismi di trasporto attivo e passivo: passaggio di sostanze metaboliche attraverso le membrane biologiche. Bioenergetica e le molecole energeticamente rilevanti e loro ruolo nei cicli cellulari. Esempi di regolazione dei processi metabolici.

Metabolismo glucidico:

Glucosio come combustibile per la produzione di energia. La Glicolisi: reazioni biochimiche e sua regolazione. La famiglia dei trasportatori di glucosio - GLUT. Controllo ormonale del metabolismo del glucosio. Reazioni della via dei pentosi fosfati e sua importanza biochimica. Metabolismo del glicogeno: biosintesi e degradazione, loro regolazione mediante controllo ormonale. Gluconeogenesi e altre vie biosintetiche dei carboidrati. Metabolismo anaerobico. Fermentazione lattica e fermentazione alcolica.

Metabolismo mitocondriale:

Meccanismo di ossidazione del piruvato - il complesso della piruvato deidrogenasi. Reazioni del ciclo dell'acido citrico – Regolazione del ciclo. Fosforilazione ossidativa - Il mitocondrio come centrale energetica della cellula. La scala del potenziale redox di molecole biologicamente rilevanti. Il macchinario per il trasporto di elettroni: struttura e funzione dei complessi I, II, III e IV. I centri di ferro-zolfo. Il ciclo Q nel complesso III. Il potenziale elettrochimico nel trasporto di elettroni. Utilizzo dell'ossigeno. L'ATP sintasi: struttura e meccanismo d'azione. La stechiometria del trasporto di elettroni, trasporto di protoni, consumo di ossigeno e produzione di ATP. I mitocondri come generatori di specie reattive dell'ossigeno (ROS). Stress ossidativo, antiossidanti e nutrizione. Malattie mitocondriali.

Metabolismo lipidico:

Assorbimento e trasporto di lipidi alimentari. Attivazione della lipolisi e trasporto di acidi grassi liberi. Attivazione e trasporto di acidi grassi liberi nei mitocondri. Il ruolo della carnitina. Le reazioni di beta-ossidazione. Chetogenesi. Sintesi di acidi grassi - Regolazione del metabolismo degli acidi grassi. La biosintesi dei fosfolipidi. Metabolismo del colesterolo e sua regolazione. Struttura e funzione dei derivati del colesterolo.

Catabolismo delle proteine:

Il ruolo dei succhi gastrici, del pH e degli enzimi digestivi. Turnover delle proteine e degradazione in lisosomi e proteasomi. Transaminazione e trans-deaminazione degli amminoacidi. Il ciclo dell'urea. Degradazione degli amminoacidi. Esempi selezionati di bio-trasformazioni di amminoacidi: produzione di dopamina, adrenalina e noradrenalina da tirosina; arginina come fonte di ossido nitrico.

Metabolismo di purine e pirimidine:

Loro biosintesi attraverso le vie de novo e le vie di recupero. Degradazione degli acidi nucleici e importanza del recupero dei nucleotidi. Degradazione delle purine e disturbi clinici del loro metabolismo (Gotta, sindrome di Lesh-Nyhan, immunodeficienza)

Metabolismo dell'eme:

Biosintesi degradazione e patologie correlate (ittero).

Bioenergetica e regolazione del metabolismo:

Coenzimi e vitamine. Avitaminosi e patologie correlate.

Disturbi del metabolismo energetico. Alterazioni del metabolismo energetico in condizioni patologiche, con particolare riferimento alle neoplasie: caratteristiche metaboliche delle cellule tumorali, effetto Warburg; metabolismo delle cellule staminali tumorali; definizione di oncometaboliti e loro ruolo a supporto della proliferazione tumorale e della metastatizzazione; le varie funzioni dei più noti enzimi metabolici nel cancro; tecnologie utilizzate nella ricerca per lo studio della biochimica dei tumori. Diagnosi di neoplasie e identificazione di nuove terapie mirate su base biochimica.

MODULO 2: BIOLOGIA MOLECOLARE

Acidi nucleici:

Struttura del DNA e dell'RNA, proprietà fisiche degli acidi nucleici e dei nucleotidi. Proprietà topologiche del DNA. Superavvolgimento del DNA, numero di legame, eucromatina ed eterocromatina, struttura della cromatina, Istoni, nucleosomi. Modificazioni epigenetiche delle code istoniche e conformazione della cromatina, istone acetilasi e deacetilasi. Metilazione del DNA e degli istoni. Struttura genomica negli eucarioti. Genoma ed esoma.

Duplicazione del DNA. Sintesi semiconservativa e bidirezionale del DNA. Meccanismo d'azione delle DNA polimerasi. Correzione degli errori durante la polimerizzazione. Duplicazione del filamento leading e lagging, frammenti di Okazaki. Altri enzimi e proteine coinvolti nella replicazione del DNA. Telomeri e telomerasi. Meccanismi di riparo al DNA e approcci terapeutici che utilizzano inibitori di PARP.

Trascrizione, sequenza dei promotori della RNA pol I, II e III negli eucarioti. Fattori di trascrizione basali e specifici/regolatori. Promotore, enhancer, silencer. Interazione tra proteine e solco maggiore o minore del DNA. Assemblaggio dei complessi di trascrizione e ruolo dei fattori di trascrizione. Regolazione della trascrizione nei procarioti e negli eucarioti. Regolazione epigenetica dell'espressione genica. Esoni e introni. Maturazione dell'mRNA eucariotico: capping, poliadenilazione, rimozione degli introni (splicing). Il complesso dello spliceosoma. Maturazione del rRNA e tRNA. RNA interference e MicroRNA. Long non coding RNA.

Il codice genetico: codoni, universalità, degenerazione e codoni sinonimi, fase di lettura. Mutazioni nonsense, missense e sinonime. INDELS e frame shift. Mutazioni cromosomiche.

Sintesi proteica (traduzione). Attivazione degli amminoacidi, amminoacil-sintetasi. Inizio, allungamento e terminazione della traduzione nei procarioti e negli eucarioti, con i rispettivi fattori di inizio, allungamento e terminazione. Proteine intrinsecamente disordinate.

Tecniche di biologia molecolare: metodi di studio del DNA e dell'RNA; amplificazione enzimatica e rilevazione degli acidi nucleici, applicazione delle tecniche di amplificazione enzimatica degli acidi nucleici ai contesti diagnostici; sequenziamento del DNA e metodi di sequenziamento massivo di nuova generazione (NGS); applicazioni dell'analisi di sequenza ai contesti diagnostici, epidemiologici e forensi. Tecnologie del DNA ricombinante: plasmidi, enzimi di restrizione, clonaggio, vettori di espressione. Editing del DNA e CRISPR Cas-9. Applicazione delle tecnologie del DNA ricombinante allo studio ed alla terapia delle malattie umane. Aspetti etici legati all'applicazione del DNA ricombinante.

MODALITÀ DI INSEGNAMENTO

L'insegnamento è strutturato in 120 ore di didattica frontale (80 di Biochimica e 40 di Biologia Molecolare), suddivise in base al calendario accademico. La didattica frontale prevede lezioni teoriche e seminariali sugli argomenti trattati.

La frequenza è obbligatoria per l'ammontare del 67% delle ore totali del corso, per poter essere ammessi alla prova d'esame.

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

L'esame finale consisterà di **una prova scritta seguita da una prova orale**.

Il test scritto sarà composto da 30 domande con risposte a scelta multipla e/o a risposta aperta (20 domande di Biochimica e 10 di Biologia Molecolare). Per ogni risposta esatta verrà assegnato 1 punto, mentre non sono considerate penalità per risposte errate o mancanti, ed in questi casi verranno assegnati zero punti. Il punteggio finale della prova scritta sarà dato dalla somma dei punteggi delle risposte corrette e sarà espresso in trentesimi.

Per accedere all'esame orale lo studente dovrà rispondere correttamente almeno alla metà delle domande, corrispondenti ad un punteggio pari a 15 punti.

Durante la prova orale la Commissione esaminatrice valuterà la capacità da parte dello studente di esporre correttamente le conoscenze acquisite durante l'insegnamento integrato della biochimica e della biologia molecolare, e la capacità di applicarle in ambito medico. Saranno inoltre valutate: l'autonomia di giudizio, le abilità comunicative e la capacità di apprendimento secondo quanto indicato nei descrittori di Dublino.

Il punteggio sarà espresso in trentesimi e l'esame finale sarà considerato superato se lo studente totalizza un risultato pari o superiore a 18/30.

La prova di esame sarà complessivamente valutata secondo i seguenti criteri:

- **Non idoneo:** importanti carenze e/o inaccurately nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni dei contenuti richiesti; incapacità di utilizzo del linguaggio tecnico.
- **18-20:** Appena sufficiente conoscenza e comprensione degli argomenti, con evidenti imperfezioni; appena sufficienti capacità di analisi, sintesi e autonomia di giudizio; scarsa capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.
- **21-23:** Sufficiente conoscenza e comprensione degli argomenti; sufficiente capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare con logica e coerenza i contenuti richiesti; sufficiente capacità di utilizzo del linguaggio tecnico..
- **24-26:** Discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; discreta capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare in modo rigoroso i contenuti richiesti; discreta capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.
- **27-29:** Buona conoscenza e comprensione dei contenuti richiesti; buona capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare in modo rigoroso i contenuti richiesti; buona capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.
- **30-30L:** Ottimo livello di conoscenza e comprensione dei contenuti richiesti con un'ottima capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare in modo rigoroso, innovativo e originale, i contenuti richiesti; ottima capacità di utilizzo del linguaggio tecnico. .

Si fa presente che durante lo svolgimento della prova scritta **non è consentito utilizzare o tenere presso la propria postazione dispense, manuali, appunti, tavole, dispositivi elettronici (tablet, auricolari, telefoni cellulari, smart-watches, occhiali o penne smart) o altri materiali di consultazione.**

Al momento in cui viene riconosciuto ed evidenziato allo studente il possesso e/o l'utilizzo di tali dispositivi o materiali, nonché il mancato rispetto delle regole previste per lo svolgimento della prova, si provvederà **all'immediato annullamento della prova stessa**, quindi nessun ottenimento di risultato.

Per gli studenti con Disturbi Specifici dell'Apprendimento o Bisogni Educativi Speciali certificati dai competenti uffici di Ateneo, sono previste le misure compensative e le modalità di prova indicate nella certificazione stessa. Gli eventuali adattamenti sono concordati con i docenti nel rispetto dell'equivalenza dei risultati di apprendimento oggetto di valutazione.

ATTIVITÀ DI SUPPORTO:

Oltre all'attività di didattica frontale, gli studenti potranno usufruire delle ore di ricevimento con i docenti del corso integrato. Il ricevimento degli studenti avviene per appuntamento ottenuto tramite e-mail inviata al docente e sarà effettuato prettamente in modalità telematica.

TESTI CONSIGLIATI

BIOCHIMICA

- David L. Nelson; Michael M. Cox. "I principi di biochimica di Lehninger", Ottava edizione italiana, 2022, Zanichelli Editore.
- Voet D, Voet JG, Pratt CW. "Fondamenti di biochimica", Quarta edizione italiana condotta sulla quinta edizione americana, 2017, Zanichelli Editore.
- Jeremy M Berg, John L Tymoczko, Gregory J. Gatto, Lubert Stryer "Biochimica", Ottava edizione italiana condotta sulla nona edizione americana, 2020, Zanichelli editore.

●

BIOLOGIA MOLECOLARE

- WATSON James D, BAKER Tania A, BELL Stephen P, GANN Alexander, LEVINE Michael, LOSICK Richard. Biologia molecolare del gene (Edizione 7). 2015. Zanichelli
- Michael M. Cox, Jennifer Doudna, Michael O'Donnell. Biologia Molecolare. Principi e tecniche. 2013. Zanichelli
- Amaldi, Benedetti, Pesole, Plevani, Biologia Molecolare (Edizione 3). 2018, Casa Editrice Ambrosiana.
- Bruce Alberts et al., Biologia Molecolare della Cellula, VII ed., Zanichelli