

Denominazione	Corso integrato: Meccanismi biologici fondamentali Integrated course: Fundamental biological mechanisms
Moduli componenti	Biochimica Biologia applicata Genetica medica Fisica applicata
Settore scientifico-disciplinare	Biochimica BIO/10 Biologia applicata BIO/13 Genetica medica MED/03 Fisica applicata FIS/07
Anno di corso e semestre di erogazione	I ANNO - I SEMESTRE
Lingua di insegnamento	Italiano
Carico didattico in crediti formativi universitari	7 CFU totali , distribuiti come segue: 2 CFU (Biochimica) 2 CFU (Biologia applicata) 1 CFU (Genetica medica) 2 CFU (Fisica applicata)
Numero di ore di attività didattica frontale	24 ore (Biochimica) 24 ore (Biologia applicata) 12 ore (Genetica medica) 24 ore (Fisica applicata)
Docenti	Prof.ssa Deborah Fratantonio (Biochimica) Prof.ssa Anna Picca (Biologia applicata) Prof. Mauro D'Amato (Genetica generale) Dott. Giovanni F. Tassielli (Fisica applicata)
Risultati di apprendimento specifici	Il corso si prefigge di far acquisire agli studenti principi e conoscenze di base nel campo della biologia, con particolare attenzione a concetti di biochimica, fisica, genetica e biologia cellulare e molecolare umana. Il modulo di Biochimica si propone di fornire conoscenze di Chimica generale, Propedeutica a biochimica e conoscenze sulla relazione struttura-funzione delle principali classi di macromolecole biologiche e sulla regolazione metabolica.. Nel modulo di Biologia applicata, lo studente apprenderà I) L'organizzazione e la struttura delle cellule e dei, II) i principi molecolari che sono alla base dei processi di trasferimento e controllo dell'espressione genica e della comunicazione cellulare III) le principali tecniche di biologia molecolare utilizzate in ambito clinico e diagnostico. Gli insegnamenti del modulo di Genetica medica sono disegnati per fornire le basi fondamentali inerenti ai concetti della genetica medica moderna e alla sua applicazione allo studio delle malattie umane. Verranno trattate con particolare attenzione le innovazioni più recenti ottenute negli ultimi anni nel campo della genetica e genomica umana, sia riguardo le malattie rare che quelle complesse più comuni, fornendo gli strumenti e le conoscenze di base relative alla pratica clinica. Il modulo di Fisica applicata è volto a fornire le conoscenze di base dei principali fenomeni fisici utili per comprendere ed interpretare i fenomeni fisiologici. Verranno affrontati i principi fondamentali della fisica nell'ambito della meccanica dei corpi rigidi, dei liquidi e dei gas, della termodinamica, dei fenomeni elettrici e magnetici, dell'ottica e delle radiazioni ionizzanti e la loro applicazione . Alla fine del corso gli studenti saranno in grado di riconoscere e classificare: • Le principali strutture molecolari di interesse biologico • Le principali vie metaboliche



	● I meccanismi omeostatici che regolano il funzionamento cellulare e l'integrazione tra organi e tessuti ● I diversi livelli di organizzazione della materia vivente ● i meccanismi biologici coinvolti nelle attività cellulari e i principi molecolari alla base dei processi di trasferimento e controllo dell'informazione genetica della cellula ● Le modalità di trasmissione delle malattie ereditarie ● Le modalità di diagnosi di una malattia genetica, incluso l'utilizzo di metodologie moderne di <i>genotyping</i> e <i>next generation sequencing</i> ● i principali fenomeni fisici che sono alla base del funzionamento di alcuni meccanismi biologici ● I principi fenomeni fisici alla base del funzionamento delle apparecchiature utilizzate in ambito medico Avranno inoltre acquisito competenze specifiche per: ● n'analisi critica dei processi biochimici vitali in modo da conseguire autonomia di valutazione critica e globale dei processi stessi. ● riconoscere le correlazioni struttura-funzione dei diversi componenti cellulari ● interpretare e generalizzare risultati di analisi genetiche in pazienti con malattie genetiche rare o complesse. ● l'applicazione del metodo scientifico per lo studio di fenomeni ● i principi fondamentali della fisica nell'ambito della meccanica dei corpi solidi, dei liquidi e dei gas, dei principali fenomeni di trasporto su scala cellulare e molecolare, della termodinamica, dei fenomeni elettrici e magnetici, dell'ottica e delle radiazioni ionizzanti Particolare importanza verrà data allo sviluppo di appropriate capacità di comunicazione scritta e soprattutto orale, in relazione alla presentazione di informazione e contenuti in modo organico e coerente e mediante l'uso di un linguaggio adeguato. Tale comunicazione sarà finalizzata in particolare all'interazione professionale ed alla comunicazione di argomenti di interesse sanitario, assistenziale. Agli studenti saranno illustrate anche le metodologie appropriate, moderne e più efficienti per la consultazione di materiale bibliografico, in modo che possano imparare a valutare indipendentemente attendibilità scientifica e rilevanza, incluso l'utilizzo di database genomici e analisi computazionali mediante software disponibili su internet.
Programma	Biochimica (2 CFU): Struttura dell'atomo - Tavola periodica degli elementi e proprietà periodiche - Legami chimici - Elettronegatività - Acidi e basi - Sali Dissociazione ionica e pH - Reazioni acido base e reazioni di ossidoriduzione- Soluzioni tampone- Stati di aggregazione- Proprietà colligative. Idrocarburi- Fenomeno dell'Isomeria- Gruppi funzionali dei composti di interesse biologico- Caratteristiche principali delle strutture molecolari più significative dell'organismo umano: Glucidi, Lipidi, Protidi, Nucleotidi Enzimi Coenzimi Principali vie metaboliche. Metabolismo dei Glucidi: Glicolisi -Ciclo di Krebs-Fermentazione - Gluconeogenesi - Glicogenolisi -Glicogenosintesi Ciclo dei pentosi Metabolismo dei Lipidi: Degradazione degli acidi grassi: beta-ossidazione Sintesi degli acidi grassi Corpi chetonici Metabolismo dei Protidi: degradazione degli aminoacidi e utilizzazione dello scheletro carbonioso Ciclo dell'urea. Biologia applicata (2 CFU): Organizzazione Generale della Cellula Macromolecole Biologiche Anatomia dei genomi



Nucleo e Replicazione del DNA
Trascrizione e Traduzione
Strutture delle Membrane Biologiche e Trasporto di membrana
Compartimentalizzazione cellulare (Reticolo Endoplasmatico e Apparato di Golgi)
Traffico vescicolare intracellulare
Mitocondri
Citoscheletro, Giunzioni Cellulari e Matrice extracellulare
Ciclo Cellulare e Meiosi
Gametogenesi
Comunicazione Cellulare
Meccanismi di morte cellulare programmata
Tecniche di biologia molecolare
Ibridazione di acidi nucleici ed accenni di diagnostica molecolare. Reazione a catena della DNA polimerasi (PCR), real time PCR e suo impiego diagnostico.

Genetica medica (1 CFU):

Introduzione alla genetica e ai modelli di ereditarietà, codice genetico e relazione con le malattie umane (monogeniche, multifattoriali).

Caratteri ereditari, familiarità, eredità autosomica e legata al sesso, leggi di Mendel, eterozigosi ed omozigosi, modelli di ereditarietà dominante, recessivo, co-dominante ed eccezioni.

Genetica di popolazione, legge di HWE, prevalenza e concetto di soglia: epistasi, penetranza ed espressività, pleiotropia.

Variabilità del DNA umano, variazioni cromosomiche e strutturali, copy number variations, microsatelliti, DNA ripetitivo, mutazioni e polimorfismi (SNPs).

Metodi di identificazione delle variazioni genomiche, test genetici e classificazione

Malattie monogeniche rare definizione, costruzione e interpretazione dell'albero genealogico, metodi diagnostici, esempi specifici.

Malattie complesse multifattoriali, caratteri quantitativi e semiquantitativi, metodi di studio GWAS, frequenze alleliche, rischio familiare e relativo, polygenic risk scores.

Fisica applicata (2 CFU):*Introduzione:*

Grandezze fisiche e unità di misura. Il Sistema Internazionale. Scalari e vettori. Operazioni con i vettori. Sistemi di riferimento (Cenni sulle operazioni di derivazione ed integrazione).

Meccanica del punto materiale:

Cinematica e dinamica del punto materiale. Il concetto di forza e le leggi del moto di Newton. Caratteristiche delle principali forze: forza peso, reazione vincolare, tensione di fili, forza elastica, attrito radente e viscoso, forze centripete. Lavoro e energia. Potenza. Forze conservative e non conservative. Momento di una forza, momento di una coppia di forze. Energia potenziale. Energia meccanica. Lavoro della forza d'attrito. Conservazione dell'energia. Quantità di moto di un punto materiale. Conservazione della quantità di moto. Urti: elastico, anelastico e completamente anelastico.

Meccanica dei sistemi di punti materiali e dei corpi rigidi:

Sistemi di punti materiali e dei corpi rigidi. Il centro della massa di un corpo rigido. Quantità di moto di un sistema di particelle. Equilibrio di corpi rigidi. Le leve. Principi di statica applicati al corpo umano. La meccanica applicata al corpo umano.

Statica e Dinamica dei fluidi:

Concetti generali sul movimento dei fluidi. Equazione di continuità. L'equazione di Bernoulli. Tensione superficiale. Formula di Laplace. Fluidi reali. Movimento laminare e turbolento. Hagen-Poiseuille.

Termologia:

Temperatura. Equilibrio termico e legge Zero della termodinamica. Dilatazione termica. Le leggi dei gas e la temperatura assoluta. La legge sui gas ideali. Calore e energia



	interna. Capacità termica e calore specifico. Calorimetria. Conduzione di calore, convezione, irraggiamento. <i>Elettrologia:</i> Carica elettrica e legge di Coulomb. Campo elettrico. Flusso del campo elettrico. Conduttore caricato isolato. Forze elettrostatiche. Energia potenziale elettrica. Condensatore e dielettrico. Corrente elettrica. Legge di Ohm. Circuiti elettrici stazionari. Cenni di fenomeni elettrici del cuore: ECG. <i>Magnetismo:</i> Il campo magnetico. Moto di una carica in un campo magnetico. Legge di Biot-Savart. La legge di Ampere. La legge dell'induzione di Faraday. La regola di Lenz. Forza elettromotrice derivante dal movimento. Onde elettromagnetiche. Luce come onda elettromagnetica. Lo spettro elettromagnetico. <i>Ottica:</i> Ottica geometrica. Raggi luminosi. Riflessione. Formazione di immagini da specchio piano e sferico. Indice di rifrazione. Legge di Snell. Riflessione totale. Lenti sottili. Ingrandimento. <i>Radiazioni:</i> Modello atomico. Decadimento radioattivo. Radiazioni ionizzanti, sorgenti naturali e artificiali, radioattività, decadimento, raggi X.
Tipologie di attività didattiche previste e relative modalità di svolgimento	Lezioni frontali con l'ausilio di presentazioni multimediali e risorse web.
Metodi e criteri di valutazione dell'apprendimento	L'ESAME FINALE (unificato per tutti i moduli e senza esoneri in itinere) prevede una prova scritta con domande a risposta multipla e aperta, in numero proporzionale ai CFU per ciascun modulo di insegnamento. La prova verrà elaborata mediante la proposta di diverse tipologie di domande: 1) A scelta multipla (lo studente dovrà individuare la risposta esatta tra quattro/cinque possibili alternative); 2) Vero/Falso (in questa serie di domande lo studente dovrà qualificare come vera o falsa ciascuna di quattro/cinque affermazioni riferite ad un argomento specifico); 3) Associativa (lo studente dovrà stabilire i collegamenti - funzionali, strutturali, classificativi - tra serie di elementi, o tra i numeri di una figura e un elenco di possibili alternative. 4) Aperta (lo studente dovrà elaborare la risposta in base a calcoli specifici o la formulazione di un breve testo)
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	Il voto finale è attribuito in trentesimi e sarà il risultato della valutazione complessiva della prova scritta che in virtù della sua strutturazione pondera il peso in CFU dei singoli moduli. Per la valutazione sarà tenuto conto del numero di risposte corrette date senza penalità per quelle errate. L'esame si intende superato quando il voto finale è maggiore o uguale a 18. Le attività di gruppo previste dal corso diverranno parte integrante della valutazione finale. Complessivamente, la prova di esame sarà valutata secondo i seguenti criteri: NON IDONEO: importanti carenze e/o inaccuratezze nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni. IDONEO: - 18-20: conoscenza e comprensione degli argomenti appena sufficiente con possibili imperfezioni; capacità di analisi sintesi e autonomia di giudizio sufficienti. - 21-23: Conoscenza e comprensione degli argomenti routinaria; capacità di analisi e sintesi corrette con argomentazione logica coerente.



	- 24-26: Discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; buone capacità di analisi e sintesi con argomentazioni espresse in modo rigoroso. - 27-29: Conoscenza e comprensione degli argomenti completa; notevoli capacità di analisi, sintesi. Buona autonomia di giudizio. - 30-30L: Ottimo livello di conoscenza e comprensione degli argomenti. Notevoli capacità di analisi e di sintesi e di autonomia di giudizio. Argomentazioni espresse in modo originale.
Propedeuticità	Nessuna
Materiale didattico utilizzato e materiale didattico consigliato	Testi di riferimento Biochimica Chimica e Biochimica - Stefani, Taddei - Zanichelli Le basi della Biochimica-Denise R Ferrier- Zanichelli Chimica e Biochimica – Bertoldi – Colombo – Magni – Marin - Palestini - Edises Testo di riferimento Biologia applicata Alberts, Johnson, Lewis, Morgan, Raff, Roberts, Walter, "Biologia Molecolare della Cellula" – ZANICHELLI, Bologna Testo di riferimento Genetica medica Strachan, Read, "Genetica molecolare umana", Seconda edizione a cura di Rossella Tupler – ZANICHELLI, Bologna Testo di riferimento Fisica applicata D. Scannicchio "Fisica biomedica" - Edises G. Bellini, R. Cerbino, G. Manuzio, F. Marzari, L. Repetto, L. Zennaro "Fisica per Medicina con applicazioni fisiologiche, diagnostiche e terapeutiche" - PICCIN Costituiscono inoltre riferimenti imprescindibili il materiale didattico fornito dai docenti incluse dispense, diapositive multimediali, materiale online e altro materiale fornito agli studenti di volta in volta durante il corso (siti web, video...)