

Insegnamenti e docenti:

Biologia e genetica, docenti:	Flavia Frabetti ¹ (biologia) Raffaella Casadei¹ (genetica)
Biochimica, docenti:	Paola Taddei ² (chimica e propedeutica biochimica) Vitaliano Tugnoli ² (biochimica)
Genetica medica, docente:	Daniela Turchetti ³

¹ Dipartimento di Istologia, Embriologia e Biologia Applicata, Via Belmeloro 8, 40126 Bologna.

² Dipartimento di Biochimica "G. Moruzzi", Sezione di Chimica e Propedeutica Biochimica, Via Belmeloro 8/2, 40126 Bologna

³ U.O. Genetica Medica - Padiglione 11, Policlinico Sant'Orsola-Malpighi, Via Massarenti 9, 40138 Bologna.

Prof.ssa Flavia Frabetti

E-mail: flavia.frabetti@unibo.it 051- 209 4091 (Portineria Dip.)
051- 209 4098 (Studio)

Prof. Raffaella Casadei

E-mail: r.casadei@unibo.it 051- 209 4091 (Portineria Dip.)
051- 209 4103 (Studio)

Prof.ssa Paola Taddei

E-mail: paola.taddei@unibo.it 051- 209 4280 (Studio)

051- 209 4281 (Studio)

Prof. Vitaliano Tugnoli

E-mail: vitaliano.tugnoli@unibo.it 051-2094280 (Studio)
051-2094281 (Studio)

Prof.ssa Daniela Turchetti

E-mail: daniela.turchetti@unibo.it 051- 2088421 (Studio)
051- 636 3694 (Segreteria ambulatorio)

I docenti ricevono previo appuntamento telefonico.

Obiettivi generali del corso integrato

Il corso integrato di **Scienze biologiche**, organizzato nei tre moduli didattici di Biologia e genetica, Biochimica e Genetica Medica ha l'obiettivo fondamentale di fornire contenuti conoscitivi sulla organizzazione della materia vivente a livello molecolare, cellulare per arrivare all'organismo pluricellulare, con particolare riferimento all'uomo.

Al termine del corso, lo studente possiede la conoscenza delle principali funzioni delle cellule con particolare riguardo ai meccanismi di base coinvolti in diversi processi quali espressione e trasmissione dell'informazione genetica, sviluppo, differenziamento, proliferazione cellulare, biogenesi di organelli e strutture cellulari, interazione fra le cellule. È in grado di comprendere le modalità di trasmissione ed espressione dei caratteri ereditari a livello di cellule eucariotiche, di individui e di popolazioni. Apprende modalità con cui i difetti genetici determinano patologia nell'uomo, nonché il ruolo della consulenza genetica e dei test genetici.

Il corso si propone di introdurre nozioni di base utili ad una migliore comprensione degli elementi caratterizzanti le materie scientifico-sanitarie e di favorire l'acquisizione di specifiche competenze in merito alla scelta ed applicabilità delle nozioni acquisite a problemi di tipo bio-medico.

Tra le competenze da acquisire si sottolineano anche il linguaggio scientifico ed una piena comprensione del metodo scientifico nell'approccio alla materia.

Libri consigliati per le parti di Biologia applicata e Genetica generale:

Campbell/Reece et al. BIOLOGIA

Fascicolo 1: la chimica della vita e la cellula

Fascicolo 2: la genetica

Pearson, 2009

In alternativa :

Wolfe et al. Elementi di BIOLOGIA CELLULARE
EdiSes, 2009

Russell et al. Elementi di GENETICA
EdiSes, 2009

Solomon et al. ELEMENTI DI BIOLOGIA
V edizione
EdiSes, 2008

Chieffi et al. BIOLOGIA E GENETICA.
III edizione
EdiSes, 2006.

Libro consigliato per Biochimica:

Massimo Stefani, Niccolò Taddei: CHIMICA, BIOCHIMICA E BIOLOGIA APPLICATA
Ed. Zanichelli

Libri consigliati per Genetica medica:

Novelli G., Giardina E.: GENETICA MEDICA PRATICA.
Aracne Editrice, 2003 - Capitoli: 2, 3, 8, 10, 12

Oppure:

Dallapiccola B, Novelli G: Genetica Medica Essenziale
Ed. Il Minotauro, 2006 – Capitoli: 6 (pagg. 92-94), 7, 8, 9, 11, 12 (pagg.167-175), 13, 15

Modalità di verifica dell'apprendimento:

La verifica di apprendimento consta di una prova scritta comprendente sia test a risposta multipla che domande aperte. La prova sarà considerata superata se lo studente raggiunge la sufficienza in ciascuno degli insegnamenti previsti nel C.I.. Una successiva prova orale integrativa sarà possibile a richiesta dello studente o a discrezione della commissione in casi di dubbia valutazione dello scritto.

Appelli di esame:

Ogni appello prevede la mattina della prima giornata lo svolgimento della prova scritta. La seconda giornata la verbalizzazione dei risultati e laddove necessario e/o richiesto i colloqui.

Gli studenti saranno interrogati in ordine alfabetico, estraendo a sorte la lettera da cui partire.

N.B.: l'appello potrebbe protrarsi di 1-2 giorni se il numero degli studenti che vogliono sostenere l'orale risultasse alto.

Lunedì Venerdì	<u>9 Gennaio 2012</u> 13 Gennaio 2012	ore 09:00 – 14.00 ore 09:00 – 13:00 ore 14.30 – 18.30	Nuove Patologie (appello e prova scritta) C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale). C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale).
Lunedì Giovedì	<u>23 Gennaio 2012</u> 26 Gennaio 2012	ore 09:00 – 14.00 ore 09:00 – 13:00 ore 14.30 – 18.30	Nuove Patologie (appello e prova scritta) C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale). C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale).
Lunedì Venerdì	<u>9 luglio 2012</u> 13 luglio 2012	ore 09:00 – 14.00 ore 09:00 – 13:00 ore 14.30 – 18.30	Nuove Patologie (appello e prova scritta) C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale). C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale).
Lunedì Giovedì	<u>23 Luglio 2011</u> 26 luglio 2012	ore 09:00 – 14.00 ore 09:00 – 13:00 ore 14.30 – 18.30	Nuove Patologie (appello e prova scritta) C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale). C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale).
Lunedì Venerdì	<u>17 settembre 2012</u> 21 settembre 2012	ore 09:00 – 14.00 ore 09:00 – 13:00 ore 14.30 – 18.30	Nuove Patologie (appello e prova scritta) C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale). C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale).
Lunedì Venerdì	<u>01 Ottobre 2012</u> 05 ottobre 2012	ore 09:00 – 14.00 ore 09:00 – 13:00	Nuove Patologie (appello e prova scritta) C.R.I. (verbalizzazioni ed eventualmente colloquio orale).

Modalità di iscrizione all'esame:

Per l'esame di Biologia e genetica (C.I.) si richiede la iscrizione attraverso il sistema AlmaEsami presso il portale dell'Università e con le credenziali date dall'Ateneo <http://www.unibo.it/Portale/Guida/AlmaEsami.htm>

E' molto importante cancellarsi dalla lista, accedendo al sito con le stesse modalità, se si pensa di non presentarsi.

Iscrizione e cancellazione sono permesse entro il lunedì precedente l'appello, nell'ambito della stessa settimana dell'appello.

Programma/Contenuti - Biologia

1) PRINCIPI DI BIOLOGIA

Introduzione alla biologia. Definizione dell'oggetto del nostro studio attraverso le proprietà dei viventi. I livelli di organizzazione della materia vivente.

Temi trasversali della biologia, con particolare riferimento ai temi della informazione-ordine e struttura-funzione.

2) BASE CELLULARE DELLA VITA

La teoria cellulare. La cellula: generalità, forma e dimensioni. Dalla cellula procariotica alla eucariotica. La cellula eucariotica: strutture e compartimenti in generale ed il sistema membranoso interno. Il nucleo: involucro nucleare, rapporti nucleo-citoplasma, organizzazione nucleare del DNA. Cenni sui polimeri informativi. Gli acidi nucleici: dalla struttura alla funzione. I livelli di compattazione ed organizzazione della cromatina.

Le membrane biologiche. Il trasporto di membrana.

3) ESPRESSIONE ED UTILIZZO DELLA INFORMAZIONE GENETICA

Organizzazione della informazione genetica: il gene ed il genoma umano. I geni classici e la sintesi proteica. I geni a RNA (ncRNA o RNA non codificanti).

L'espressione del patrimonio informativo: trascrizione e traduzione. Il codice genetico.

Generalità sui livelli di controllo della espressione genica negli eucarioti.

Il differenziamento cellulare.

4) PROPRIETA' ELETIVE DELLE CELLULE: LA DIVISIONE CELLULARE E LA MORTE CELLULARE

Il ciclo vitale di una cellula: proliferazione e morte cellulare.

Il ciclo di divisione delle cellule: dalla fenomenologia alla regolazione. Principi di comunicazione cellulare.

La morte cellulare: necrosi ed apoptosi.

I processi di mitosi e meiosi: meccanismi e significato biologico.

5) RIPRODUZIONE DEGLI ORGANISMI

Generalità sulle strategie riproduttive dei viventi. Riproduzione e sessualità.

Gametogenesi femminile e maschile.

Cenni sulla fecondazione e sullo sviluppo.

Programma/Contenuti - Genetica

1) INTRODUZIONE ALLA GENETICA, GENE E GENOMA

Introduzione alla Genetica. Concetto di gene e informazione genetica. Il genoma umano.

2) CROMOSOMI

Definizione e descrizione del cromosoma. Descrizione del cariotipo umano: numero e tipi di cromosomi. Analisi del cariotipo. Bandeggio.

3) MUTAZIONI

Definizione, cause e classificazione.

Le mutazioni geniche: tipi ed effetti sul prodotto genico.

4) TRASMISSIONE EREDITARIA DEI CARATTERI MONOFATTORIALI

Leggi di Mendel.

Modalità di trasmissione di caratteri monofattoriali umani: Eredità autosomica dominante (esempi: mascelle asburgiche, nanismo acondroplastico). Eredità autosomica recessiva (esempi: capelli rossi, albinismo). Eredità legata al cromosoma X recessiva (esempi: emofilia A, distrofia muscolare).

Programma/Contenuti - Biochimica

Chimica e Propedeutica Biochimica

Richiami sulla natura del legame chimico: legami forti e deboli. Sostanze elementari e composti chimici inorganici. Caratteristiche e proprietà delle soluzioni. Pressione osmotica, sue leggi e ruolo negli organismi viventi. Reazioni chimiche: generalità. Classificazione delle reazioni chimiche: reazioni redox e non. Cinetica chimica: urti attivi e complesso attivato. Profilo energetico di una reazione chimica. Velocità di reazione e parametri che la influenzano. Equilibrio chimico e costante di equilibrio. Principio di Le Chatelier. Equilibrio di dissociazione dell'acqua. Equilibri in soluzione acquosa: dissociazione di acidi e basi forti e deboli. Definizione del pH e sua scala. Soluzioni tampone e tamponi fisiologici.

Elementi di chimica organica. Gli idrocarburi alifatici e aromatici. Struttura e proprietà dei principali composti monofunzionali: alogenuri, alcoli, enoli e fenoli, tioalcoli, eteri, ammine, aldeidi, chetoni, acidi carbossilici e derivati.

Carboidrati: monosaccaridi, oligosaccaridi e polisaccaridi. Lipidi: trigliceridi, fosfolipidi, steroli. Nucleosidi, nucleotidi e polinucleotidi. Struttura e proprietà degli amminoacidi. Legame peptidico. I livelli strutturali delle proteine. Classificazione delle proteine. Esempi di proteine fibrose e globulari. Struttura, funzione e classificazione degli enzimi. Meccanismo di azione degli enzimi. Principi di catalisi enzimatica. **Bioenergetica:** Concetto di metabolismo: catabolismo e anabolismo. Composti ad alta energia. L'ATP e il suo significato nel metabolismo. Meccanismi di sintesi dell'ATP: fosforilazione a livello del substrato, fosforilazione ossidativa. La catena respiratoria mitocondriale. I complessi della catena respiratoria. Il meccanismo della fosforilazione ossidativa. Le reazioni accoppiate. **Metabolismo glucidico:** cenni su digestione e assorbimento. Destino metabolico del Glucosio-6P. Glicolisi: tappe, bilancio energetico e regolazione. Destini metabolici del piruvato: produzione di lattato, decarbossilazione ossidativa. Ciclo di Krebs: bilancio energetico, regolazione e funzione metabolica. Via dei pentosi. Gluconeogenesi. Glicogenosintesi, glicogenolisi e loro regolazione. Significato del glicogeno nei vari tessuti. Cenni generali sulla regolazione dei processi metabolici. **Metabolismo lipidico:** cenni su digestione e assorbimento. Trasporto dei lipidi nel sangue: le lipoproteine plasmatiche. Catabolismo dei trigliceridi. Destino metabolico di acidi grassi e glicerolo. Attivazione degli acidi grassi e trasporto nei mitocondri. Ruolo della carnitina. β -ossidazione degli acidi grassi e bilancio energetico. Biosintesi degli acidi grassi. Formazione e utilizzazione dei corpi chetonici. I corpi chetonici in condizioni fisiologiche, nel diabete e nel digiuno. Il colesterolo: sintesi e ruoli. **Metabolismo dei composti azotati:** cenni su digestione delle proteine e assorbimento degli aminoacidi. Metabolismo degli aminoacidi: transdeaminazione. Gli aminoacidi glucogeneotici e chetogenetici. La sintesi dell'urea.

Anabolismo delle principali biomolecole. Gli ormoni: Caratteristiche generali e classificazione. Meccanismi d'azione. Elenco dei principali sistemi endocrini e dei loro tessuti bersaglio. Esempi di ormoni peptidici: ormoni ipofisari, ormoni del pancreas, paratormone e calcitonina. Esempi di ormoni derivati dagli aminoacidi: ormoni tiroidei, ormoni della midollare surrenale. Regolazione ormonale del metabolismo energetico: insulina, glucagone, adrenalina e cortisolo.

Programma/Contenuti - Genetica medica

1) MALATTIE MONOGENICHE:

- Simbologia, ricostruzione e studio degli alberi genealogici.
- trasmissione mendeliana e calcolo del rischio di ricorrenza di malattie monogeniche
- esempi di malattie a trasmissione autosomica dominante, autosomica recessiva e legata all'X, con cenni di patologia molecolare
- Eccezioni all'eredità mendeliana delle malattie monogeniche: espressività variabile, penetranza incompleta, eterogeneità genetica, esordio tardivo, anticipazione, mosaicismo germinale e somatico.

2) DIAGNOSI MOLECOLARE DELLE MALATTIE MONOGENICHE.

- Diagnosi diretta (analisi mutazionale)
- Diagnosi indiretta (analisi di linkage)
- Classificazione dei test genetici.

3) PATOLOGIA CROMOSOMICA

- Anomalie di numero dei cromosomi e patologie correlate
- Anomalie di struttura dei cromosomi e patologie correlate
- Diagnosi delle malattie cromosomiche

4) GENETICA CLINICA

- Definizione e caratteristiche della consulenza genetica
- Tipologie di consulenza genetica
- Il "genetic nursing"

5) MALATTIE MULTIFATTORIALI:

- Definizione e metodi per il calcolo del rischio (rischi empirici)
- Esempi (diabete mellito; difetti del tubo neurale).

6) PREDISPOSIZIONE EREDITARIA AI TUMORI

- Classi di geni coinvolti
- Meccanismi di predisposizione genetica ai tumori
- Esempi di predisposizione genetica ai tumori: il carcinoma ereditario della mammella; il carcinoma ereditario del colon.