SYLLABUS SEMESTRE FILTRO

INSEGNAMENTO DI BIOLOGIA

Lingua di Insegnamento: Italiano

Prerequisiti: sono richieste conoscenze di matematica, fisica, chimica e biologia che rispondono alla preparazione promossa dalle istituzioni scolastiche che organizzano attività educative e didattiche coerenti con le Indicazioni nazionali per i licei e con le Linee guida per gli istituti tecnici e per gli istituti professionali.

Obiettivi Generali del Corso Integrato

L'insegnamento di Biologia ha l'obiettivo di fornire agli studenti una preparazione solida e integrata sui fondamenti della biologia, quale base indispensabile per la comprensione dei processi fisiologici e patologici, affrontati nei successivi insegnamenti dell'area biomedica.

Obiettivi specifici del Corso Integrato

Conoscenza e comprensione

Al termine del corso lo studente sarà in grado di:

- Descrivere la struttura e la funzione delle principali macromolecole biologiche e comprendere le basi molecolari della materia vivente
- Comprendere l'organizzazione e la compartimentalizzazione cellulare, il traffico intracellulare e le interazioni tra cellule e ambiente esterno
- Illustrare i meccanismi molecolari e cellulari che regolano l'espressione e la trasmissione dell'informazione genetica ed epigenetica identificando le loro implicazioni nelle patologie ereditarie.
- Illustrare i fondamenti della comunicazione cellulare e della trasduzione del segnale, con particolare attenzione al controllo della proliferazione, e della morte cellulare, nonché i processi che regolano la mitosi e la meiosi nelle cellule germinali

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Al termine del corso lo studente sarà in grado di:

- Applicare le conoscenze biologiche di base per comprendere i processi cellulari normali e patologici rilevanti in ambito medico
- Interpretare dati sperimentali relativi alla struttura e funzione della cellula e dei suoi vari componenti, alla regolazione genica e ai meccanismi di segnalazione intracellulare e intercellulare
- Utilizzare queste conoscenze e gli approcci metodologici acquisiti per i futuri studi in ambito biomedico

Autonomia di giudizio

Al termine del corso lo studente sarà in grado di:

1. valutare criticamente le informazioni
2. formare opinioni informate
3. prendere decisioni autonome

***Abilità comunicative*:**
Al termine del corso lo studente sarà in grado di:

1. esprimere in modo chiaro e efficace le proprie informazioni e conoscenze

Capacità di apprendimento
Al termine del corso lo studente sarà in grado di:

1. apprendere in modo autonomo e continuo
2. aggiornare le proprie competenze e conoscenze

Obiettivi specifici di apprendimento

Obiettivi formativi specifici descritti per unità didattiche:

Unità didattica 1. Le basi dell'organizzazione biologica e molecolare della vita (impegno didattico valutato in CFU= 0,5)
Descrivere e interpretare:

- L'albero della vita. Gli organismi e la teoria cellulare. Le proprietà fondamentali della materia vivente.
- I virus: Caratteristiche generali. L'acido nucleico, il capside e l'involucro membranoso. Le varie classi di virus animali. Il ciclo litico e lisogenico di un virus batterico. Il ciclo di un virus animale. Il ciclo di un retrovirus. Modalità di entrata e di uscita di un virus da una cellula animale.
- La cellula procariotica: la membrana plasmatica, la parete, la membrana esterna, la capsula, le fimbrie e i pili, i flagelli. I batteri Gram positivi e Gram negativi (la colorazione di Gram). Gli eubatteri e gli archeobatteri. Trasferimento genico orizzontali nei batteri: trasformazione, coniugazione e trasduzione: caratteristiche e importanza biologica.
- La cellula eucariotica: Il sistema delle endomembrane. La generazione del nucleo, l'endosimbiosi per la generazione dei mitocondri. Dagli organismi unicellulari a quelli pluricellulari complessi.
- Le basi della struttura e funzione delle macromolecole biologiche: Gli zuccheri e i carboidrati. I lipidi. Gli amminoacidi, il legame peptidico e le proteine e la struttura delle proteine, con i loro domini proteici e siti attivi. L'esempio degli enzimi con concetti di base e classi principali (es.: chinasi-fosfatasi, ubiquitinasi-deubiquitinasi, acetilasi-deacetilasi). Le principali modificazioni post-traduzionali delle proteine (es.: la fosforilazione, l'acetilazione, la glicosilazione e l'aggiunta di lipidi). I nucleotidi e gli acidi nucleici. Il modello di Watson e Crick e la doppia elica del DNA. Gli RNA: struttura e funzioni. RNA codificanti e non codificanti.
  Gli aspetti di base del metabolismo (i concetti di anabolismo e catabolismo, le reazioni di condensazione e di idrolisi).

Unità didattica 2. I meccanismi cellulari di trasmissione e controllo dell'informazione genetica e epigenetica (impegno didattico valutato in CFU=0,5)
Descrivere e interpretare:

- Il genoma delle cellule eucariotiche: I cromosomi lineari delle cellule eucariotiche. Organizzazione minimale di un cromosoma eucariotico. Il DNA centromerico e telomerico.
- La cromatina*:* I nucleosomi. L'impaccamento del DNA e le proteine istoniche. L'istone H1 e la fibra di 30 nm. L'eucromatina e l'eterocromatina, la metilazione del DNA. Il rimodellamento della cromatina. Le modificazioni post-traduzionali degli istoni e l'epigenetica (l'esempio dell'acetilazione). Le condensine e il ripiegamento della cromatina.
- Il genoma umano*:* organizzazione e caratteristiche delle sequenze che lo compongono. Sequenze singole, famiglie geniche (globine, RNA ribosomiali), sequenze ripetute, sequenze ripetute in

tandem (minisatelliti, microsatelliti), sequenze ripetute intersperse (LINE, SINE e retrovirus endogeni). Gli elementi mobili del DNA.

Unità didattica 3. Il flusso dell'informazione (impegno didattico valutato in CFU=1,0)

Descrivere e interpretare:

- La replicazione del DNA nei procarioti e negli eucarioti: il meccanismo semiconservativo. Le origini di replicazione, la formazione del complesso d'inizio e la forcella replicativa. Lo srotolamento del DNA: le DNA elicasi e le topoisomerasi. La primasi e l'innesco della replicazione. Le DNA polimerasi e le attività di correzione degli errori. Il filamento continuo e discontinuo e i frammenti di Okazaki. La rimozione dell'RNA e la DNA ligasi. La funzione dei telomeri e delle telomerasi. I telomeri e la senescenza replicativa.
- I geni: il concetto di gene e l'anatomia del gene procariotico ed eucariotico. Geni policistronici e monocistronici. Promotori ed elementi regolativi in *cis*.
- La trascrizione nei procarioti e la sua regolazione con il modello dell'operone Lac.
- Il controllo dell'espressione genica negli eucarioti: trascrizionale, post-trascrizionale, traduzionale e post-traduzionale.
- La trascrizione negli eucarioti: Le tre RNA polimerasi (I, II, III). I fattori di trascrizione generali. La TATA box. Promotori prossimali e distali (enhancer e silencer). I fattori di trascrizione specifici: l'esempio dei recettori degli ormoni steroidei. Inizio, allungamento e terminazione della trascrizione negli eucarioti.
- La maturazione degli RNA. RNA messaggero: il capping, la poliadenilazione, lo splicing e lo splicing alternativo, lo spliceosoma e gli snRNA. I ribozimi. Editing del RNA. La regolazione della stabilità del messaggero (deadenilazione e decapucciamento, miRNA e RNA interference). La maturazione degli rRNA e dei tRNA.
- La sintesi delle proteine*:* il meccanismo della traduzione. Gli attori della traduzione: , rRNA, tRNA e mRNA. La formazione degli aminoacil-tRNA. I ribosomi. Il codice genetico, i codoni e gli anticodoni. La ridondanza, la degenerazione, la non ambiguità e l'universalità del codice genetico. Le regioni non tradotte del mRNA e la loro funzione regolatoria. I fattori di inizio, di allungamento e di terminazione nella traduzione.
- La maturazione delle proteine: l'importanza del corretto ripiegamento delle proteine. Le proteine chaperon. Gli errori di ripiegamento delle proteine.
- La regolazione dell'attività biologica delle proteine: degradazione delle proteine. Degradazione proteasomica ubiquitina-dipendente. Proteine simili all'ubiquitina.

Unità didattica 4. I meccanismi cellulari di trasmissione e controllo dei caratteri selvatici e mutati (impegno didattico valutato in CFU= 0,75)

Descrivere e interpretare:

- Le variazioni del genoma: sostituzione, inserzione o delezione di nucleotidi. Mutazioni geniche e cromosomiche. Il fenomeno dell'espansione di sequenze ripetute. Principi generali sui meccanismi di riparazione del danno al DNA su singolo e doppio filamento.
- Gli alleli: Omozigosi, eterozigosi ed eterozigosi composta. Dominanza e recessività. Genotipo e fenotipo. Le leggi di Mendel. I caratteri singoli, la segregazione, l'assortimento indipendente. Dominanza incompleta e codominanza. Alleli multipli (poliallelia, sistema AB0 dei gruppi sanguigni). La pleiotropia. Epistasi (rapporti mendeliani atipici). Associazione completa e incompleta. Mappe fisiche e genetiche.
- L'espressione genica modulata dall'ambiente: il concetto di penetranza ed espressività, caratteri poligenici ed eredità quantitativa. Imprinting genomico.
- Cromosomi umani e cariotipo. La diploidia e i cromosomi omologhi. La tecnica del bandeggio. Euploidia ed alterazioni del cariotipo umano: variazioni del numero dei cromosomi (aneuploidia, poliploidia) e della struttura dei cromosomi (traslocazioni, inversioni, delezioni e inserzioni). L'esempio della trisomia del cromosoma 21.

- Gli alberi genealogici. Ereditarietà autosomica (dominante e recessiva), ereditarietà associata al cromosoma X (dominante e recessiva), al cromosoma Y, ereditarietà mitocondriale.

Unità didattica 5. Le strutture cellulari: biogenesi, morfologia e funzioni (impegno didattico valutato in CFU=1,75)

Descrivere e interpretare:

- Le membrane e i loro componenti. Il modello a mosaico fluido. L'importanza del glicocalice. Asimmetria di membrana.
- Il trasporto attraverso la membrana plasmatica. Osmosi, diffusione, trasporto passivo. Le proteine canale e i trasportatori. Il trasporto attivo. L'esempio delle pompe ATPasi e dei trasportatori ABC. Aspetti biologici del potenziale di membrana e del potenziale d'azione.
- Lo smistamento delle proteine: i diversi compartimenti cellulari e le loro relazioni topologiche. I segnali di indirizzamento ai compartimenti.
- Il nucleo: l'involucro nucleare. Il nucleolo e gli altri condensati nucleari. I pori nucleari. Le nucleoporine. Il trasporto nucleare. I segnali di localizzazione nucleare e di esportazione nucleare. Il ruolo delle importine, delle esportine, della proteina Ran,RanGEF e RanGAP. Regolazione dell'importazione nucleare (esempi: recettore degli ormoni steroidei, NfkB, SREBP1). Trasporto degli RNA dal nucleo al citosol.
- I mitocondri: struttura e funzioni. Il genoma mitocondriale e le modalità del flusso dell'informazione nei mitocondri. Aspetti biologici dienergetica: la glicolisi, la respirazione cellulare (il ciclo degli acidi tricarbossilici, la catena di trasporto degli elettroni, la sintesi di ATP), e il bilancio energetico del processo. Il network mitocondriale e le sue dinamiche: fusione, fissione e le proteine regolatorie. Il trasporto ai mitocondri: , i traslocatori TOM, TIM, SAM e OXA per l'importazione delle proteine alla matrice mitocondriale, alla membrana mitocondriale esterna, alla membrana mitocondriale interna e allo spazio intermembrana.
- I perossisomi: struttura e funzioni biosintetiche, cataboliche e detossificanti. Le peculiarità del trasporto ai perossisomi. Il trasporto mediato da sequenze segnale e recettori. Le perossine e la biogenesi dei perossisomi. Patologie legate ai perossisomi (sindrome di Zellweger).
- La via secretoria: il reticolo endoplasmatico liscio e ruvido, il cis-Golgi network, l'apparato di Golgi e il trans-Golgi network. Il trasporto al reticolo endoplasmatico: la sequenza di indirizzamento, SRP ed il suo recettore, il traslocone, la peptidasi del segnale. Le modificazioni delle proteine neosintetizzate nel reticolo endoplasmatico. La glicosilazione ed il suo ruolo nel ripiegamento delle proteine tramite calnexina e calreticulina. Il controllo di qualità del reticolo endoplasmatico (esempi: calnexina e immunoglobuline). Ruolo delle proteine chaperon durante la traduzione ed il trasporto agli organelli. Le risposte UPR e l'attivazione del sistema ERAD. L'esempio della fibrosi cistica. Secrezione costitutiva e secrezione regolata.
- Il traffico vescicolare: formazione delle vescicole. Le proteine di rivestimento e i loro ruoli. L'attracco, l'ormeggio e la fusione di vescicole ai compartimenti bersaglio. Ruolo di NSF, SNAPs, SNARE e RAB. Il ruolo dei fosfoinositidi.
- L'endocitosi: endocitosi in fase fluida e mediata da recettori. Endocitosi della transferrina, delle LDL e dell'EGF: differenze e peculiarità. Endosomi precoci di smistamento e di riciclo, endosomi tardivi, corpi multivescicolari e lisosomi. Il trasporto ai lisosomi e il mannosio-6-fosfato. Disfunzioni lisosomali e malattie di accumulo. L'endocitosi nelle cellule polarizzate. La transcitosi (esempio delle immunoglobuline). La fagocitosi e le sue funzioni.
- L'autofagia: macroautofagia, microautofagia e autofagia mediata da chaperon molecolari. L'esempio della mitofagia. Conseguenze delle alterazioni della via autofagica.
- Il citoscheletro. I microtubuli: Struttura e funzione dei microtubuli. Formazione, allungamento e accorciamento dei microtubuli. Il ruolo del GTP nella stabilità dei microtubuli. Il centrosoma e il complesso γTuRC. Proteine MAP motrici e non motrici. Le dineine e le chinesine. Esempi di alterazioni nelle dineine citoplasmatiche. Le ciglia e i flagelli. I microfilamenti: struttura e funzioni dei microfilamenti di actina. Il processo di polimerizzazione dell'actina: il ruolo dell'ATP e il complesso Arp2/3. Le proteine accessorie dell'actina, le miosine, le proteine di collegamento:

gliesempi della distrofina e del . sarcomero. Regolazione del citoscheletro di actina tramite proteine della famiglia Rho (Rho, Rac e CDC42). La migrazione cellulare, l'esempio della polarizzazione e chemiotassi dei neutrofili. I filamenti intermedi: Polimerizzazione, struttura e funzioni. Le cheratine e la lamina nucleare. I legami tra diversi elementi del citoscheletro. Le connessioni tra nucleoscheletro e citoscheletro.

Unità didattica 6. La cellula e l'ambiente, la segnalazione cellulare e la trasduzione del segnale (impegno didattico valutato in CFU= 0,75)

Descrivere e interpretare:

- La matrice extracellulare: struttura e funzioni. Degradazione della matrice extracellulare. Ancoraggio alla matrice tramite le integrine. Le basi generali della meccanotrasduzione e le connessioni con il citoscheletro. L'esempio della fibronectina.
- La comunicazione tra cellule: Il riconoscimento tra cellule e la formazione dei tessuti (caderine e CAM). I diversi tipi di giunzioni cellulari: giunzioni occludenti, giunzioni aderenti, desmosomi ed emidesmosomi, giunzioni comunicanti.
- La segnalazione cellulare: da contatto, autocrina, paracrina, endocrina e sinaptica. La trasduzione del segnale: elementi costitutivi e cascate regolative. I recettori di membrana e i recettori intracellulari. L'esempio dell'ossido nitrico e gli ormoni lipidici. I recettori accoppiati a canali ionici. I recettori accoppiati a proteine G: le proteine G monomeriche e trimeriche nella trasduzione del segnale. Le proteine regolatorie: GEF e GAP. Secondi messaggeri e amplificazione del segnale. Desensitizzazione recettoriale, l'esempio della visione. I recettori dotati di attività enzimatica: i recettori tirosin-chinasici, la via Ras-MAP chinasi. Gli oncogeni e la trasduzione del segnale. Segnalazione del recettore per l'insulina e del recettore per l'EGF. La segnalazione dei fosfoinositidi.

Unità didattica 7. Il controllo della proliferazione e della sopravvivenza cellulare (impegno didattico valutato in CFU=0,75)

Descrivere e interpretare:

- Il ciclo cellulare: le fasi e i punti di controllo. Le cicline e le chinasi dipendenti da ciclina e la loro modulazione.
- Il superamento del punto di restrizione e l'entrata in fase S: il ruolo dei fattori di crescita. La ciclina D-Cdk4/6. Fosforilazione di Rb (proteina associata al retinoblastoma) e attivazione di E2F. Gli inibitori del complesso ciclina-CDK. Il danno al DNA e l'attivazione di p53 con l'induzione della riparazione del DNA o dell'apoptosi. Proto-oncogeni, oncogeni e geni oncosoppressori. I virus oncogeni.
- Le fasi della mitosi. L'ingresso in mitosi. La condensazione dei cromosomi. La formazione del fuso mitotico: i microtubuli astrali, del cinetocore e interpolari. I meccanoenzimi della mitosi, il disassemblaggio della lamina nucleare e la dinamica degli organelli intracellulari. Il complesso NDC80. Il movimento dei cromosomi e del fuso mitotico. Il completamento della mitosi: Il complesso APC/C o ciclosoma. La degradazione delle cicline e della securina. La separazione dei cromatidi fratelli. La citodieresi. La mitosi asimmetrica.
- Meccanismo molecolare della meiosi delle cellule germinali e sue conseguenze genetiche. Il crossing over. Le differenze tra mitosi e meiosi. Cause di aneuploidia. La meiosi nella gametogenesi umana maschile e femminile. Il concetto della cellula staminale.
- La morte cellulare: necrosi e apoptosi. La via apoptotica intrinseca ed estrinseca. Le caspasi iniziatrici ed esecutrici. La MOMP, il citocromo C e l'apoptosoma. Le proteine pro- e anti-apoptotiche (la famiglia di BCL2). I recettori di morte e le vie di segnalazione.