

Scheda Didattica

8058859 - Biologia, Biochimica e Genetica

SSD	Modulo	Docente	CFU
BIO/10	Chimica e propedeutica biochimica	Stefano Marini, Tundo Grazia Raffaella	2
BIO/13	Biologia Applicata	Gentile Antonietta	2
MED/03	Genetica Medica	Paola Borgiani	1

Obiettivi formativi e risultati di apprendimento attesi per intero C.I.

Obiettivi formativi

Comprendere i principi fondamentali delle reazioni chimiche, biologiche e di genetica che sottostanno i processi vitali. Conoscere i composti chimici coinvolti nei processi biologici come pure alcune reazioni fondamentali presenti nell'organismo vivente;

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

Avere la conoscenza teorica dei principali composti chimici, cellulari, biochimici, genetici, ruoli e strutture. Alla fine del corso, verrà richiesto allo studente di dimostrare di avere acquisito una visione di insieme degli argomenti proposti. In particolare, lo studente dovrà dimostrare la conoscenza delle principali caratteristiche che contraddistinguono morfologicamente e funzionalmente i principali organi cellulari. Allo studente verrà infine richiesta l'acquisizione di una adeguata terminologia scientifica come base per la corretta definizione ed interpretazione delle nozioni acquisite e per l'applicazione della disciplina.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Determinare le conseguenze delle anomalie chimiche e l'influenza dei composti chimici nell'organismo. Applicare queste conoscenze alla clinica ed essere in grado di riconoscere gli aspetti. Essere a conoscenza delle teorie di base della genetica. Dovrà, inoltre, dimostrare di avere compreso il rapporto funzionale e strutturale dell'organo con gli altri apparati/sistemi.

Autonomia di giudizio

Essere in grado autonomamente di identificare, comprendere e descrivere i meccanismi di funzionamento chimici, biochimici e genetici dei principali tessuti ed organi. In aula, l'autonomia di giudizio dello studente sarà stimolata facendo riferimento a processi fisiopatologici a carico di specifici tessuti/apparati

Abilità comunicative

Essere in grado di descrivere quanto appreso rendendo l'interlocutore in grado di comprendere quanto espresso

Capacità di apprendimento Essere in grado di descrivere quanto appreso redendo l'interlocutore in grado di comprendere quanto espresso. Lo studente dovrà dimostrare di aver acquisito una visione d'insieme degli argomenti affrontati nel corso integrato. Inoltre, lo studente dovrà dimostrare l'apprendimento delle modalità di accesso alle informazioni tecniche e scientifiche in lingua italiana e inglese, e l'utilizzo di banche dati e archivi digitali.

Programmi dettagliati per ogni modulo

Core curriculum

CHIMICA GENERALE

CENNI INTRODUTTIVI - Tabella periodica degli elementi e nomenclatura inorganica.
COSTITUZIONE DELL'ATOMO - Particelle elementari: protone, neutrone, elettrone. Isotopi. Elettroni e configurazione elettronica degli atomi. Numeri quantici ed orbitali. Aufbau. Ibridizzazioni sp³, sp², sp e loro geometria. Il legame chimico. Generalità sulle ossidoriduzioni e bilanciamento reazioni.
STATI DI AGGREGAZIONE DELLA MATERIA - Gas: equazione di stato dei gas ideali. Miscele gassose: legge di Dalton. Liquidi: tensione di vapore di un liquido. Passaggi e diagrammi di stato.
SOLUZIONI - Concentrazione delle soluzioni. Diluizioni e mescolamenti di soluzioni. Tensione di vapore di una soluzione (legge di Raoult). Proprietà colligative. Solubilità dei gas nei liquidi: la legge di Henry. Concetto di equilibrio chimico.
SOLUZIONI DI ELETTROLITI - Elettroliti forti e deboli; grado di dissociazione. Proprietà colligative di soluzioni di elettroliti; binomio di Van't Hoff. Acidi e basi forti e deboli. Il pH; calcolo del pH in soluzioni di acidi (e basi) forti e deboli. Idrolisi salina. Soluzioni tampone. Dissociazione degli acidi poliprotici (cenni). Titolazioni acido-base.
SISTEMI ETEROGENI - Definizione di soluzione satura. Costante di solubilità ed effetto dello ione a comune.

IBRIDIZZAZIONE DELL'ATOMO DI CARBONIO - IDROCARBURI - Idrocarburi saturi: alcani e cicloalcani. Nomenclatura. Isomeria conformazionale e isomeria geometrica (cis-trans). Idrocarburi insaturi: alcheni ed alchini. Nomenclatura.

COMPOSTI AROMATICI - Struttura del benzene: il modello della risonanza. Nomenclatura dei composti aromatici. Idrocarburi aromatici policiclici (cenni).

ALCOLI, FENOLI, TIOLI - Nomenclatura. Acidità e basicità degli alcoli e dei fenoli. Reazioni degli alcoli. Alcoli con più di un gruppo ossidrilico. Alcoli e fenoli a confronto. Alcoli primari, secondari e terziari.

ALDEIDI E CHETONI - Nomenclatura. Preparazioni di aldeidi e chetoni. Il gruppo carbonilico.

ACIDI CARBOSSILICI E LORO DERIVATI - Nomenclatura degli acidi. La risonanza dello ione carbossilato. Effetto della struttura sull'acidità: l'effetto induttivo. I derivati degli acidi carbossilici: gli esteri, le anidridi, le ammidi.

ESTERI ed ETERI - Meccanismo della esterificazione; meccanismo di formazione degli eteri; triesteri del glicerolo.

AMMINE E ALTRI COMPOSTI AZOTATI - Classificazione delle ammine (primarie, secondarie e terziarie) e nomenclatura. Basicità delle ammine. Reazioni delle ammine: composti eterociclici, il pirrolo, la piridina, l'imidazolo, la pirimidina, la purina.

STEREOISOMERIA - La chiralità. Enantiomeri. Luce polarizzata; il polarimetro (cenni). Diastereomeri. Composti meso. Miscele racemiche.

CARBOIDRATI - Definizioni e classificazione. I monosaccaridi. Chiralità nei monosaccaridi; le proiezioni di Fischer. Strutture cicliche dei monosaccaridi. Anomeri. Fenomeno della mutarotazione. Strutture piranosiche e furanosiche. Polisaccaridi. LIPIDI - Generalità. Gli acidi grassi (struttura, saturi/insaturi, rapporto struttura/funzione) ed i trigliceridi/fosfolipidi. Colesterolo.

ACIDI DIFUNZIONALI - Acidi dicarbossilici. Acidi insaturi. Cheto-acidi (cenni).

AMMINOACIDI, PROTEINE - Proprietà degli amminoacidi. Le reazioni degli amminoacidi. Legame peptidico (cenni).

BIOLOGIA APPLICATA

Cenni sulla natura di atomi e molecole, legami chimici, polarità della molecola di acqua e rassegna delle principali caratteristiche delle macromolecole biologiche: aminoacidi e proteine, enzimi, carboidrati, lipidi, acidi nucleici.

Particolare attenzione sarà data alla struttura e alla replicazione del DNA, nella cellula batterica e nella cellula eucariotica, e alla definizione delle mutazioni geniche.

La descrizione delle molecole di RNA sarà finalizzata alla comprensione dei fenomeni di trascrizione e traduzione nella cellula batterica e nella cellula eucariotica

La struttura di un gene (operone lac, triptofano) con la regolazione genica e la sintesi proteica completano le nozioni basilari sulla cellula eucariotica e procariotica.

La descrizione dell'organizzazione interna della cellula eucariotica e dei suoi organuli introdurrà alla comprensione delle principali funzioni cellulari:

- membrana plasmatica: componenti molecolari, recettori di membrana, giunzioni tra cellule e loro modalità di comunicazione (endocrina, paracrina e autocrina). Permeabilità selettiva: trasporto attivo, endocitosi, esocitosi, fagocitosi, pressione osmotica
- organuli citoplasmatici: ribosomi, lisosomi, reticolo endoplasmatico, apparato del Golgi, mitocondri e nucleo

Alcuni cenni sul metabolismo cellulare (definizione di anabolismo e catabolismo, glicolisi, respirazione ossidativa e produzione di ATP) forniranno una visione generale delle relazioni tra i diversi compartimenti cellulari.

Core curriculum Genetica Medica

CONCETTI E TERMINOLOGIA DI BASE: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, aplotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza.

STUDIO DELLA VARIABILITÀ INTER INDIVIDUALE: i polimorfismi genetici, tipi di mutazioni genetiche e approcci metodologici per il loro studio.

LEGGI DI MENDEL.

GENETICA DEI GRUPPI SANGUIGNI (ABO, 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

CROMOSOMI: struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi.

Inattivazione del cromosoma X. Tecniche di analisi cromosomica classica. Tecniche di citogenetica molecolare.

EREDITA' MITOCONDRIALE

EREDITÀ MULTIFATTORIALE: Marcatori genetici e polimorfismi. Variabilità genetica inter-individuale. Studi di associazione

TESTS GENETICI: differenza fra tests diagnostici, tests predittivi e tests di suscettibilità e valutazione del loro significato e corretto utilizzo

Descrizione modalità e criteri di verifica dell'apprendimento

Le valutazioni potranno essere svolte al termine del corso integrato. La metodologia sarà comunicata all'inizio delle lezioni insieme alla bibliografia e/o ai materiali didattici necessari alla preparazione per la valutazione finale.

- **Prova orale:** Verterà su domande inerenti i programmi di studio. Valuterà la capacità dello studente di aver acquisito le conoscenze relative ai contenuti degli insegnamenti e le loro integrazioni, e accerterà l'uso appropriato della terminologia.
- **Prova scritta:** Verterà sulle tematiche programmate degli insegnamenti che compongono il corso integrato.

La prova di esame sarà valutata secondo i seguenti criteri:

Non idoneo: Scarsa o carente 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.

Testi adottati per ogni modulo

Modulo Chimica

SANTANIELO, ALBERGHINA, COLETTA, MARINI, Principi di chimica generale e organica. PICCIN.
ARCARI, BRUNORI, et al. Chimica Medica, guida all'autovalutazione. SOCIETÀ EDITRICE ESCULAPIO.

Modulo Biologia Applicata

Uno scelto liberamente dallo studente tra i seguenti:

- EP Salomon, LR Berg, DW Martin **Elementi di Biologia**, (EdiSES)
- NA Campbell, JB Reece **La chimica della vita e la cellula**, (Ed Zanichelli)
- WK Purves, D Sadava, GH Orians, HC Heller **Elementi di biologia e genetica**, (Ed Zanichelli)

Modulo Genetica

Dallapiccola B e Novelli G - Genetica medica essenziale – CIC Edizioni Internazionali
Materiale didattico, articoli scientifici e files PDF fornito dalla Docente

Modalità

Prerequisiti/Propedeuticità Conoscenze di chimica, fisica e biologia

Svolgimento/ Metodi Didattici

Lezioni teoriche con presenza attestata da fogli firma.

Frequenza

Frequenza obbligatoria di almeno il 75% del monte ore complessivo.

Riferimenti e contatti

Docente	Contatto/e-mail
Stefano Marini	stefano.marini@uniroma2.it
Chiara Ciaccio	Chiara.ciaccio@uniroma2.it
Giovanni Fasciglione	fascigli@uniroma2.it
Silvia Galardi	galardi@uniroma2.it
Paola Borgiani	Borgiani@uniroma2.it
Ricevimento: ciascun docente riceve gli studenti su appuntamento.	

Didactic Report (ENG)

Course of (CFU)			
SSD	Course unit	Lecturer/Professor	CFU
BIO/10	Chemistry	Stefano Marini (coordinator), Chiara Ciaccio, Giovanni Fasciglione	3
BIO/13	Biology	Silvia Galardi	1
MED/03	Genetics	Paola Borgiani	1

Expected Learning Outcomes

Learning outcomes

To understand and to learn the chemical and genetical principles of the molecular mechanisms that underlie life processes. To learn about the chemical compounds involved in biological processes and to understand some of the chemical reactions that take place during the life processes. Moreover, this module aims at giving emphasis to the structure-function relationship of each intracellular organ.

The expected learning outcomes are consistent with the general provisions of the Bologna Process and the specific provisions of Directive 2005/36/ EC. They are found within the European Qualifications Framework (Dublin descriptors) as follows:

Knowledge and understanding

Demonstrate a comprehensive theoretical knowledge of the main molecular chemical, biochemical and genetic principles, rules and structures. Understand the importance of tissue structure and organs organization. At the end of the course, student will have to demonstrate to have acquired an integrated view of the topics proposed. Finally, the student will have to demonstrate to have acquired adequate scientific terminology to correctly describe and interpret the learned basics.

Applying knowledge and understanding

Be able to determine chemical modification of chemicals inside the human body. Be able to identify genetic alteration as well as tissue modification or organs abnormalities.

Making judgements

Be able to autonomously identify, understand and describe chemical, genetic and biochemical mechanisms of the main human tissues and organs. Student will have to demonstrate the ability to autonomously make observations regarding the topics of other courses. During lecture, student's judgment will be encouraged through the description of the

impact of tissues/apparatus physiopathological processes on their structure and function.

Communications skills

Be able to describe and explain own knowledge so that other people can understand the main issue of chemistry, genetic, and biology

Learning skills

Be able to describe and explain own knowledge so that other people can understand the main issue of chemistry, genetic, and biology.. Student will demonstrate to have acquired an integrated vision of the arguments put forward the course. Furthermore, the student will have to demonstrate the learning of access to technical and scientific information in Italian and English, and the use of databases and digital archives.

Programs

Chemistry

Introduction remarks. Periodic table of elements and inorganic nomenclature. Atom: atom models, atomic particles: proton, neutron, electron. Isotopes. Electrons and atom electronic configuration. The quantum-mechanical model of the atom. Quantum numbers and orbitals. Aufbau. Chemical bonds. Matter states. Gas: ideal gas law. Absolute temperature and its relation with mean molecular speed. Mixture of gases; Dalton law. Liquids: vapor pressure of a liquid. Solids: structural characteristics of covalent, ionic, molecular and metallic solids. Thermodynamics. Thermodynamic potentials; enthalpy, Hess law, entropy. Free energy: relationship with enthalpy and entropy. Solutions. Concentrations of solutions: dilution and mixing of solutions. Vapor pressure of a solution (Raoult law). Solubility of gases in liquids: Henry law. Chemical equilibrium. Equilibrium in gaseous phase. Expression of equilibrium constant. K_p and K_c relationship. Equilibrium influencing factors. Homogeneous and heterogeneous equilibrium. Solutions of electrolytes. Strong and weak electrolytes: dissociation grade. Colligative properties of electrolyte solutions. Van't Hoff binomial. Acid and bases following Arrhenius, Bronsted and Lowry definitions. Strong and weak acid and bases. Dilution law of Ostwald. pH in strong and weak acid and base solutions. Buffers. Dissociation of polyprotic acids and bases. Acid-base titrations. Heterogeneous systems. Equilibria of slightly soluble ionic compounds. The solubility-product constant. The effect of a common ion. Kinetic. Kinetic introduction, activated complex theory, activation energy. Kinetic equations and reaction order. Relationship between kinetic constant and activation energy (Arrhenius energy). Relationship between kinetic constants and equilibrium constants. Electrochemistry. Redox reactions and chemical potentials. Oxidation number. Redox reactions and their balance. Carbon atom hybridization. sp^3 , sp^2 , sp hybridization and their geometry. Hydrocarbons. Saturated hydrocarbons (alkanes, cycloalkanes). Nomenclature. Conformational isomerism and geometric isomerism (cis-trans). Alkanes reactions: halogenation and its mechanism. Unsaturated hydrocarbons: alkenes and alkynes. Nomenclature. Addition reactions to alkenes. Markovnikov rule. Alkynes addition. Aromatic compounds. Benzene structure: resonance model. Aromatic compounds nomenclature. Electrophilic aromatic substitution and its mechanism. Activating/deactivating groups in electrophilic aromatic substitution. Ortho-para and meta directing group. Polycyclic aromatic hydrocarbons. Alcohols, phenols, thiols. Nomenclature. Acidity and alkalinity of alcohols and phenols. Alcohols' reactions. Alcohol with more than an unique alcoholic group. Alcohols and phenols in comparison. Aromatic substitution in phenols. Thiols. Aldehydes and ketones. Nomenclature. Aldehydes and ketones preparation. Carbonyl group. Nucleophilic addition at carbonyl groups. Acetals and hemiacetals formation. Oxidation of carbonyl compounds. Keto-enol tautomerism. Alpha hydrogen acidity. Aldol condensation. Carboxylic acids and their derivatives. Nomenclature. Carboxylate ion resonance. Effects of acid structure: inductive effect. Acids preparation. Carboxylic acid derivatives: esters, anhydrides, amides. Difunctional acids. Dicarboxylic acids. Unsaturated acids. Ketoacids. Esterification mechanisms. Glycerol triesters. Amines and other nitrogen compounds. Classification and nomenclature of amines. Amines preparation. Amine alkalinity. comparison between amines and amides. Amine reactions: heterocycles, pyrrole, pyridine, imidazole, pyrimidine, purines. Stereoisomerism. Chirality. Enantiomers. Polarized light. Diastereoisomers. Meso compounds. Racemic mixtures. Carbohydrates. Definition, classification and nomenclature. Monosaccharides. Monosaccharides chirality. Fischer projections. Cyclic

structure of monosaccharides. Mutarotation. Pyranosidic and furanosidic structures. Amino acid and proteins. Amino acid properties and their reactions. Peptide bond.

BIOLOGY

A brief introduction concerns atoms and molecules, chemical bonds, the polarity of the water molecule. A rapid description concerns the characteristics of biological macromolecules: amino acids and proteins, enzymes, carbohydrates, lipids, nucleic acids.

A particular note concerns the structure and replication of DNA in the bacterial cell or eukaryotic cell and the definitions of gene mutations.

The RNA molecules description has the purpose to understand the transcription and translation phenomena in bacterial and eukaryotic cells.

The description of biological molecules also includes the structure of a gene (lac operon, tryptophan), gene regulation, and protein synthesis.

The main cellular functions are understood through the description of the internal organization of the cell and its structures:

- plasma membrane: molecular components, membrane receptors, junctions between cells and their communication modalities (endocrine, paracrine and autocrine). Selective permeability, endocytosis, exocytosis, phagocytosis, osmotic pressure.

- cytoplasmic organelles: ribosomes, lysosomes, endoplasmic reticulum, Golgi apparatus, mitochondria, and nucleus.

Brief definitions of anabolism and catabolism, glycolysis, oxidative respiration, and ATP production provide an overview of the relationships between the different cellular compartments.

Medical Genetics

BASIC CONCEPTS AND TERMINOLOGY: gene, locus, allele, genotype, phenotype, haplotype, homozygous, heterozygous, haploid, diploid, dominance, recessivity, codominance.

INTER-INDIVIDUAL VARIABILITY STUDY: genetic polymorphisms, types of genetic mutations and methodological approaches for their study.

MENDEL'S LAWS.

GENETICS OF BLOOD GROUPS (ABO, Rh). Maternal fetal incompatibility

TRANSMISSION MODELS OF MENDELIAN (OR MONOGENIC) CHARACTERS: autosomal recessive and dominant inheritance, recessive and dominant sex-linked inheritance. Risk calculations relating to the aforesaid models and analysis of family trees. Concepts of penetrance, expressiveness, epistasis, anticipation, consanguinity, genetic heterogeneity

CHROMOSOMES: structure and characteristics. Abnormalities in the number and structure of chromosomes. Inactivation of the X chromosome. Classical chromosome analysis techniques. Molecular cytogenetics techniques.

MITOCHONDRIAL INHERITANCE

MULTIFACTORY INHERITANCE: Genetic markers and polymorphisms. Inter-individual genetic variability. Association studies

GENETIC TESTS: difference between diagnostic tests, predictive tests and susceptibility tests and evaluation of their meaning and correct use

Assessment methods

Written exam (multiple choice question and/or open-ended questions) and/or oral exam.

The exam will be assessed according to the following criteria:

Not suitable: important deficiencies and / or inaccuracies in knowledge and understanding of the topics; limited capacity for analysis and synthesis, frequent generalizations.

18-20: knowledge and understanding of the topics just sufficient with possible imperfections; sufficient capacity for synthesis analysis and autonomy of judgment.

21-23: Routine knowledge and understanding of topics; Ability to correct analysis and synthesis with coherent logical argumentation.

24-26: Fair knowledge and understanding of the topics; good analysis and synthesis skills with rigorously expressed arguments.

27-29: Complete knowledge and understanding of the topics; remarkable skills of analysis, synthesis. Good autonomy of judgment.

30-30L: Excellent level of knowledge and understanding of the topics. Remarkable capacity for analysis and synthesis and autonomy of judgment. Arguments expressed in an original way.

Bibliography

SANTANIELO, ALBERGHINA, COLETTA, MARINI, Principi di chimica generale e organica. PICCIN.
ARCARI, BRUNORI, et al. Chimica Medica, guida all'autovalutazione . SOCIETA' EDITRICE
ESCULAPIO.

Module Genetics

Dallapiccola B e Novelli G - Genetica medica essenziale – CIC Edizioni Internazionali
Didactic material, scientific articles and PDF files provided by the teacher

Modulo Biologia Applicata

Uno scelto liberamente dallo studente tra i seguenti:

-EP Salomon, LR Berg, DW Martin *Elementi di Biologia*, (EdiSES)

-NA Campbell, JB Reece *La chimica della vita e la cellula*, (Ed Zanichelli)

-WK Purves, D Sadava, GH Orians, HC Heller *Elementi di biologia e genetica*, (Ed Zanichelli)

Modality

Preliminary knowledge	Chemistry, biology, biochemistry
------------------------------	----------------------------------

Teaching Methods

	Lessons
--	---------

Frequency mode

	Required min 75% out of total
--	-------------------------------

Contacts

Lecturer/Professor	Contact
Stefano Marini	stefano.marini@uniroma2.it
Chiara Ciaccio	ciaccio@uniroma2.it
Silvia Galardi	galardi@uniroma2.it
Paola Borgiani	borgiani@uniroma2.it
Teachers receive students by appointment.	