

Università degli Studi di Roma “Tor Vergata” – Polo didattico
I.R.C.C.S. Neuromed Sede di Pozzilli
Corso di Laurea NEUROFISIOPATOLOGIA
Programma “BIOCHIMICA, BIOLOGIA E GENETICA MEDICA”

BIOCHIMICA – PROGRAMMA

- La chimica del Carbonio: legami, formule di struttura
 - Idrocarburi e altri composti organici
 - Introduzione alle biomolecole
- L'acqua: il solvente delle reazioni biochimiche
- Struttura molecolare dell'acqua e polarità
 - Legame a idrogeno
 - Acidi, basi e pH
 - Soluzioni tampone
- Introduzione alle proteine
- Struttura e proprietà degli amminoacidi. Il legame peptidico.
 - Struttura e funzione delle proteine
 - Proteine fibrose e globulari
 - Proprietà degli enzimi e cinetica enzimatica
 - Struttura quaternaria delle proteine: Emoglobina e i suoi cambiamenti conformazionali
- Introduzione ai carboidrati
- Struttura e stereochimica degli zuccheri
 - Le reazioni dei monosaccaridi
 - Principali oligosaccaridi
 - Struttura e funzione dei polisaccaridi
- Introduzione ai lipidi
- Natura chimica dei lipidi: Trigliceridi, fosfolipidi, glicolipidi
 - Le vitamine liposolubili, idrosolubili e le loro funzioni
 - Metabolismo dei lipidi
 - Biosintesi del colesterolo
- Cicli biochimici
- Introduzione al metabolismo
 - Cenni sulla glicolisi e destino metabolico del piruvato
 - Cenni sul ciclo di Krebs
 - Il trasporto degli elettroni e la fosforilazione ossidativa.
 - Resa di ATP dall'ossidazione completa del glucosio

Materiale didattico fornito dal docente

BIOLOGIA APPLICATA – PROGRAMMA

- Cos'è la vita
- Vivente e non vivente
- La teoria cellulare
- Le proprietà fondamentali del mondo vivente
- L'origine della vita

- La cellula
- Biomolecole: gli acidi nucleici
- Gli acidi nucleici sono polimeri di nucleotidi
- I nucleotidi sono le unità costitutive degli acidi nucleici
- Il DNA è il materiale genetico delle cellule
- Il DNA è un polimero lineare di unità nucleotidiche
- Il modello del DNA a doppia elica di Watson e Crick
- Il DNA si trova superavvolto nei cromosomi
- L'RNA è chimicamente molto simile al DNA
- Le cellule procariotiche ed eucariotiche contengono vari tipi di RNA
- Organizzazione e funzioni delle cellule
- Gli organismi viventi sono classificati secondo diversi criteri
- Archebatteri e batteri sono diversi fra loro
- Le cellule procariotiche sono strutturalmente semplici
- Organizzazione interna di una cellula batterica
- Le cellule eucariotiche sono unità complesse
- Struttura e funzione della membrana cellulare
- Nucleo e ribosomi hanno il controllo genetico della cellula
- Il sistema di membrane interne svolge funzioni di sintesi, distribuzione e degradazione di sostanze
- Mitochondri e cloroplasti sono le centrali di produzione dell'energia
- Il citoscheletro svolge funzioni di sostegno e di movimento
- La matrice extracellulare
- Membrane biologiche, trasporto e comunicazione fra cellule
- Struttura e funzione delle membrane biologiche
- Il trasporto delle sostanze avviene attraverso la membrana cellulare
- Il trasporto passivo
- Il trasporto attivo
- Endocitosi ed esocitosi
- Giunzioni di membrana
- La comunicazione tra cellule mediante segnalazione
- La trasduzione del segnale
- I diversi tipi di recettore di membrana
- Acidi nucleici e informazione biologica
- Le basi molecolari dell'informazione genetica
- Griffith scoprì il fattore trasformante
- Molti ricercatori cercarono di identificare il fattore trasformante
- Gli studi sui batteriofagi permisero di confermare che il materiale genetico era DNA
- Altri studi dimostrarono che il DNA è il materiale genetico anche nelle cellule eucariotiche
- Replicazione e riparazione del DNA
- La struttura del DNA suggerisce le modalità della sua replicazione
- La sintesi del DNA è catalizzata dalle DNA polimerasi
- La replicazione del DNA richiede l'intervento di numerosi enzimi e fattori proteici
- Le mutazioni sono modificazioni della sequenza del DNA
- Le mutazioni possono essere causate da agenti di tipo diverso
- La cellula ha gli strumenti per riparare molti danni a carico del suo DNA
- Le malattie genetiche e il cancro sono causati da alterazioni locali del DNA
- Trascrizione, maturazione dell'RNA e codice genetico
- Il flusso dell'informazione genetica

- Il gene
- La trascrizione dell'RNA è catalizzata dalle RNA polimerasi
- La sintesi dell'RNA inizia a livello dei promotori
- La trascrizione termina in corrispondenza di particolari sequenze
- Negli eucarioti la trascrizione si svolge in modo analogo
- La maturazione dell'RNA
- Lo splicing dell'mRNA
- Formazione del cappuccio e della coda di poli(A)
- Il codice genetico
- Il codice genetico è universale, degenerato, non ambiguo Riassunto
- Traduzione e regolazione dell'espressione genica
- La biosintesi delle proteine è un'attività fondamentale per la cellula
- Alla sintesi delle proteine partecipano più tipi di RNA e fattori proteici
- I ribosomi sono complessi sopramolecolari
- L'attivazione degli amminoacidi
- Le fasi della sintesi delle proteine
- Un peptide neosintetizzato spesso viene modificato chimicamente
- L'espressione dei geni è strettamente controllata
- La regolazione dell'espressione genica nei procarioti
- La regolazione dell'espressione genica negli eucarioti
- Ciclo cellulare e riproduzione
- Gli organismi più semplici si riproducono in modo asessuato
- Il materiale genetico delle cellule eucariotiche è contenuto nei cromosomi
- Il ciclo vitale delle cellule prevede quattro fasi distinte
- La maggior parte delle cellule dell'organismo umano si divide per mitosi
- La regolazione del ciclo cellulare
- L'apoptosi o morte cellulare programmata
- La variabilità genetica è un importante fattore evolutivo
- La riproduzione sessuata richiede il contributo di due individui
- La meiosi porta alla formazione delle cellule riproduttive
- Errori avvenuti durante la meiosi causano anomalie genetiche
- Oogenesi e spermatogenesi
- Tecniche di Biologia Molecolare:
- Dogma centrale della biologia molecolare
- Tecniche di estrazione di acidi nucleici
- Southern blotting
- Dot-blot
- PCR
- Real-Time PCR
- Microsatelliti
- Sequenziamento Sanger e NGS
- Trascrittomica
- Northern blotting
- RT PCR
- Gene expression
- Microarray
- RNA seq
- Proteomica
- Western blotting
- ELISA

- IHC
- Cenni di bioinformatica e utilizzo delle banche dati

Materiale didattico fornito dal docente

GENETICA MEDICA – PROGRAMMA

- Trasmissione dei caratteri ereditari
- Cenni storici
- Variabilità genetica ed ereditarietà
- Per i propri esperimenti Mendel usò linee pure
- Gli esperimenti di Mendel
- Le leggi di Mendel
- Dominanza incompleta
- Poliallelismo e pleiotropia
- Eredità poligenica
- Geni concatenati
- Eredità legata al sesso
- Eredità citoplasmatica
- Genetica applicata alle scienze mediche
- Cariotipo
- Mutazioni
- Malattie genetiche mitocondriali
- Alberi genealogici
- Tecnologia del DNA ricombinante
- Ingegneria genetica e biotecnologie
- Il clonaggio di un segmento di DNA
- Le endonucleasi di restrizione
- La reazione a catena della polimerasi
- Le biotecnologie trovano numerose applicazioni
- L'ingegneria genetica ha vaste applicazioni in campo medico
- Le biotecnologie hanno una rilevante importanza anche l'alimentazione umana
- Le principali tecnologie in biologia molecolare (PCR, Microsatelliti, MLPA, Sequenziamento)

Testi consigliati:

1. Chiara Donati Massimo Stefani Niccolò Taddei - Biologia & Genetica- Ed. Zanichelli
2. Terry A.Brown "Conoscere la biochimica" Ed. Zanichelli