



UNIVERSITÀ
degli STUDI
di CATANIA

DIPARTIMENTO DI SCIENZE BIOLOGICHE, GEOLOGICHE E
AMBIENTALI

Corso di laurea magistrale in Biologia sanitaria e cellulare-
molecolare

Anno accademico 2016/2017 - 1° anno - Curriculum Biologia
sanitaria

ASPETTI BIOCHIMICI E BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

9 CFU - 1° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

GIUSEPPE LAZZARINO - Modulo ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE - BIO/10 - 6 CFU

Email: lazzarig@unict.it

Edificio / Indirizzo: Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Sezione di Biochimica Medica, Edificio 2, III piano cittadella, Viale A. Doria 6

Telefono: 0957384095

Orario ricevimento: Giovedì 11-13 (si consiglia di chiedere conferma sulla presenza del docente per e-mail)

GIUSEPPINA RACITI - Modulo ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

VITO NICOLA DE PINTO - Modulo ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE - BIO/11 - 3 CFU

Email: vdpbiofa@unict.it

Edificio / Indirizzo: Dip. di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Edif.2, piano 3, Cittadella Universitaria S. Sofia, 95125 Catania

Telefono: 095 7384244

Orario ricevimento: martedì 12-14, giovedì 12-14

OBIETTIVI FORMATIVI

▪ ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Approfondire le conoscenze sui meccanismi di ripiegamento (folding) delle proteine. Acquisire conoscenze sugli errori congeniti del metabolismo, e sulle neurodegenerazioni acute e croniche. Comprendere il significato di biomarker nella biochimica clinica. Fornire una introduzione completa ed ampia del panorama delle conoscenze molecolari e dello stato della ricerca sulle cause del cancro.

▪ ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Questo modulo intende affrontare il vastissimo campo della patologia degenerativa più diffusa, il cancro, mettendo in evidenza il ruolo di concetti ed argomenti studiati nella Biologia molecolare di base. In altre parole, verrà evidenziato come nel cancro proprio la disregolazione o la distruzione di processi e strutture studiate nella biologia molecolare sono alla base del fenomeno patologico. Lo studente quindi approfondirà concetti di biologia molecolare applicati a questa patologia degenerativa.

PREREQUISITI RICHIESTI

▪ ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Buone conoscenze della struttura e della funzione delle proteine. Buone conoscenza di cinetica enzimatica. Conoscenza delle principali vie e cicli metabolici.

▪ ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Conoscenza della Biologia molecolare, della biologia cellulare e della biochimica a livello di corsi di laurea triennale in Biologia.

FREQUENZA LEZIONI

▪ ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Fortemente consigliata

▪ ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

La frequenza è obbligatoria nella misura in cui verrà decisa dal Consiglio di Corso di Studi

CONTENUTI DEL CORSO

▪ ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Breve riepilogo sulla struttura delle proteine: legame peptidico, struttura primaria, secondaria terziaria e quaternaria. Strutture supersecondarie. Concetto di dominio strutturale e funzionale. Il riavvolgimento delle proteine (protein folding). La termodinamica del folding. Spontaneità del processo di folding. Il ruolo dei ponti -S-S- nella stabilizzazione delle strutture intermedie. Il "molten globule". Il paradosso di Anfinsen. Il folding assistito: le chaperonine. Classificazione delle chaperonine batteriche ed eucariotiche. Struttura e funzione di Gro-Es e Gro-El. Le chaperonopatie: esempi di patologie ereditarie e non ereditarie basate sul "misfolding" proteico.

Le mutazioni puntiformi: relazione tra modifiche strutturali e modifiche funzionali di proteine mutate. Le malattie rare: gli errori congeniti del metabolismo (IEM). Esempi di IEM correlati al metabolismo del glicogeno, al metabolismo di purine e pirimidine, al metabolismo degli acidi organici, al metabolismo degli amminoacidi e dell'N-acetilaspargato (NAA).

Approcci per la diagnosi biochimico-clinica di IEM. Principali tecniche analitiche utili per la diagnosi biochimico-clinica di IEM. Le diagnosi prenatali e le diagnosi neonatali. Screening ristretti e screening allargati.

Concetto di biomarker: definizione, caratteristiche e validazione.

Caratteristiche generali dei più importanti enzimi di interesse clinico e variazioni in condizioni patologiche. Esami di laboratorio associati ai fattori di rischio nell'aterosclerosi. I marcatori tumorali nella diagnostica oncologica. La sindrome metabolica. Diagnostica di laboratorio nelle malattie autoimmuni.. Alterazioni biochimiche comuni in patologie neurodegenerative acute e croniche: il trauma cranico e la sclerosi multipla. L'NAA come biomarker di funzionalità neuronale. Nozioni sull'omeostasi dell'NAA in condizioni fisiologiche e patologiche.

▪ **ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE**

La natura del cancro - aspetti cellulari - aspetti epidemiologici - fattori di rischio

Virus tumorali

Oncogeni cellulari

Cenni sulle vie di segnalazione intracellulari

Geni soppressori di tumori - pRB

Ciclo cellulare e suo controllo

Apoptosi - controllo da parte di p53

Immortalizzazione delle cellule cancerose - ruolo dei telomeri

Il mantenimento dell'integrità dei genomi

TESTI DI RIFERIMENTO

▪ **ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE**

1) Struttura e funzione delle proteine, Petsko e Ringe, Zanichelli

▪ **ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE**

L. Pecorino Biologia molecolare del cancro Zanichelli 2010

R.A. Weinberg The biology of cancer 2nd ed Garland Science 2014

ALTRO MATERIALE DIDATTICO

▪ **ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE**

Materiale ad hoc (slides in formato ppt e copie di articoli scientifici in formato pdf) che verrà distribuito durante il corso delle lezioni.

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

* Argomenti	Riferimenti testi
1 * Struttura e funzione proteine. Folding proteico. Chaperonine. Biomarkers. Gli errori congeniti del metabolismo. Metabolismo dell'NAA.	Struttura e funzione delle proteine, Petsko e Ringe, Zanichelli e material fornito ad hoc

* Conoscenze minime irrinunciabili per il superamento dell'esame.

N.B. La conoscenza degli argomenti contrassegnati con l'asterisco è condizione necessaria ma non sufficiente per il superamento dell'esame. Rispondere in maniera sufficiente o anche più che sufficiente alle domande su tali argomenti non assicura, pertanto, il superamento dell'esame.

VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

▪ ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Prova scritta così organizzata: 2 domande a risposta aperta più 11 domande a risposta multipla. Alle domande a risposta aperta viene assegnato un massimo di 10 punti. A ciascuna di quelle a risposta multipla viene assegnato 1 punto in caso di risposta corretta e 0 punti in caso di risposta errata. Il punteggio finale si ottiene dalla somma dei punti delle 2 domande aperte e delle 11 a risposta multipla.

Chi ottiene il punteggio massimo di 31 ha diritto alla lode.

▪ ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Le lezioni verranno svolte in modo da far terminare il modulo di 3 cfu in tempo per effettuare la prova finale nell'intervallo previsto.

La prova d'esame del primo appello, riservata agli studenti frequentanti come regolarmente individuato dalle firme di frequenza, consisterà in un compito scritto.

Nelle date d'appello regolari, l'esame si svolgerà sotto forma di colloquio orale.

PROVE DI FINE CORSO

▪ ASPETTI BIOMOLECOLARI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

La prova di fine corso consisterà in un compito scritto con 15 domande a risposta multipla con una sola risposta esatta e nessuna penalizzazione per le risposte errate ed in 5 domande a risposta aperta.

ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

▪ ASPETTI BIOCHIMICI DI PATOLOGIE DEGENERATIVE

Termodinamica del folding. Struttura e funzione delle HSP. I biomarkers di rischio cardiovascolare. Le amminoacidopatie.
