

COURSE SYLLABUS

Metabolic Diseases

2021-1-F0601Q061

Obiettivi

L'insegnamento mira a fornire conoscenze riguardo alle basi biochimiche di diverse patologie. Verranno presentati e discussi modelli interpretativi utili all'individuazione di potenziali "meccanismi bersaglio", utilizzabili nello sviluppo di approcci diagnostici e terapeutici delle diverse patologie, sottolineando gli aspetti biochimici e metabolici comuni. Questo insegnamento si integra idealmente con quelli di "Fisiopatologia cellulare" (approccio fisiologico) e "Regolazione genica e malattie" (approccio genetico) in un percorso formativo destinato alla comprensione dei meccanismi di malattia e di terapia dal punto di vista del biologo.

1. Conoscenze e capacità di comprensione – l'insegnamento fornisce le conoscenze di base riguardo ai più interessanti meccanismi di patogenesi molecolare delle malattie genetiche più comuni
2. Capacità di applicare conoscenza e comprensione - alla fine del corso gli studenti dovranno essere in grado di applicare le conoscenze acquisite agli insegnamenti di "Fisiopatologia cellulare" e "Regolazione genica e malattie", che fanno parte del medesimo percorso formativo
3. Autonomia di giudizio - alla fine del corso gli studenti saranno in grado di applicare le conoscenze acquisite ad un'attività di ricerca sugli argomenti descritti o su argomenti affini, valutando in modo competente gli approcci terapeutici
4. Abilità comunicative - alla fine dell'insegnamento gli studenti avranno acquisito un linguaggio scientifico adeguato (sia in italiano che in inglese) e la capacità di esporre oralmente con proprietà di linguaggio gli argomenti trattati.
5. Capacità di apprendimento - alla fine del corso gli studenti avranno acquisito la capacità di leggere in modo critico e discutere la letteratura scientifica pertinente agli argomenti trattati e ad argomenti affini

Contenuti sintetici

L'insegnamento affronta le principali malattie metaboliche (patologie del metabolismo aminoacidico, glucidico, lipidico, malattie da accumulo lisosomiale) oltre ad alcune patologie neurodegenerative (sclerosi laterale amiotrofica, morbo di Alzheimer, morbo di Parkinson, malattie da folding); un'ultima parte è dedicata alle alterazioni metaboliche nei tumori, con particolare riguardo al metabolismo mitocondriale.

Programma esteso

Malattie del metabolismo aminoacidico: fenilchetonuria, alcaptonuria, omocistinuria, malattia delle urine a sciroppo d'acero, albinismo.

Malattie del metabolismo dei nucleotidi: malattia di Lesch-Nyhan, AdA-SCID

Malattie del metabolismo glucidico: carenza di G6PDH, diabete

Stress ossidativo e meccanismi di difesa: specie reattive dell'ossigeno (ROS); meccanismi di difesa endogeni.

Malattie del metabolismo lipidico: obesità, sindrome metabolica.

Malattie del metabolismo dell'eme: porfirie

Malattie da accumulo lisosomiale: sfingolipidosi, mucopolisaccaridosi, sialidosi, malattia di Pompe

Malattie neurodegenerative da folding: Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), morbo di Alzheimer, morbo di Parkinson, malattie da prioni, malattie da espansione di triplette

Alterazioni metaboliche nel cancro

Metabolismo del mitocondrio e alterazioni patologiche

Prerequisiti

Per una ottimale comprensione dell'insegnamento è necessaria la conoscenza delle principali vie metaboliche (glicolisi, ciclo di Krebs, via dei pentosi fosfati, sintesi e degradazione degli acidi grassi, chetogenesi, ciclo dell'urea) trattate nel corso di Biochimica Generale della Laurea Triennale in Scienze Biologiche. All'inizio delle rispettive lezioni verrà comunque presentato un riassunto delle conoscenze di biochimica di base. L'assenza di un unico testo di riferimento e la modalità interattiva delle lezioni rende particolarmente utile la frequenza, fortemente consigliata.

Modalità didattica

Lezioni frontali con presentazione powerpoint; lezioni partecipate. Nel periodo di emergenza Covid le lezioni si svolgeranno in modalità telematica sincrona; tutte le lezioni verranno registrate e caricate sulla piattaforma elarning.

Materiale didattico

Cao, Dallapiccola, Notarangelo "Malattie genetiche, molecole e geni" Piccin

Lieberman e Marks "Biochimica medica, un approccio clinico" CEA

Leuzzi, Bellocco, Barreca "Biochimica della nutrizione" Zanichelli

Articoli scientifici verranno messi a disposizione sulla piattaforma Moodle. Sulla stessa piattaforma saranno caricate anche le diapositive delle lezioni

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Il profitto verrà valutato mediante una prova scritta e una orale. La prova scritta è costituita da 5 domande aperte con vincolo di lunghezza, nelle quali è richiesta l'esposizione delle conoscenze acquisite nel corso. La prova orale, che consiste nella discussione dello scritto e in 1 o 2 brevi domande, si propone di valutare la capacità dello studente di collegare i diversi argomenti in modo critico. Non sono previste prove in itinere.

Nel periodo di emergenza Covid-19 gli esami saranno orali e telematici. Verranno svolti utilizzando la piattaforma WebEx e nella pagina e-learning dell'insegnamento verrà riportato un link pubblico per l'accesso all'esame di possibili spettatori virtuali.

Orario di ricevimento

a richiesta mediante email (paola.fusi@unimib.it)
