UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

# SYLLABUS DEL CORSO

# Patologie del Metabolismo

**2324-1-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 “Genetic mechanisms of human disease” (approccio genetico) in un percorso formativo destinato alla comprensione dei meccanismi di malattia e di terapia dal punto di vista del biologo.

## 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 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**: specie reattive dell’ossigeno (ROS) e meccanismi di difesa

Malattie del metabolismo lipidico**: obesità, sindrome metabolica. Tossicità dell’etanolo

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 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.

## Modalità didattica

Lezioni frontali con presentazione powerpoint; lezioni partecipate

## Materiale didattico

Testi consigliati:

• 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 e-learning. 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 4 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

## Orario di ricevimento

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

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ