

## SYLLABUS DEL CORSO

### Fisiopatologia Cellulare

2526-1-F0602Q085

---

#### Obiettivi

1. Conoscenza e capacità di comprensione: L'insegnamento è destinato a fornire modelli interpretativi utili all'individuazione di potenziali "meccanismi bersaglio", utilizzabili nello sviluppo di approcci diagnostici e terapeutici alla patologia, e alla comprensione della letteratura del campo
2. Capacità di applicare conoscenza e comprensione: l'insegnamento si propone di applicare le conoscenze multidisciplinari, acquisite durante l'intero percorso formativo, in una visione integrata dei meccanismi di malattia a livello cellulare
3. Autonomia di giudizio: il corso si propone di creare autonomia di giudizio nell'interpretazione della letteratura scientifica
4. Abilità comunicative: insegnarle non è obiettivo del corso, verranno valutate durante la prova di esame
5. Capacità di apprendimento: a livello di Laurea Magistrale si presume che lo studente abbia sviluppato capacità di apprendimento, che verrà valutata in sede di esame

#### Contenuti sintetici

L'insegnamento affronterà alcuni temi di fisiopatologia cellulare di rilevanza generale, con riferimento a varie funzioni organiche, accompagnati ad esempi di specifiche patologie. Si parlerà sia di anomalie su base genetica (p.es. canalopatie) che acquisite (p.es. ipossia). Per rendere l'insegnamento comprensibile anche a studenti provenienti da corsi di studio diversi dalle Scienze Biologiche, la trattazione della fisiopatologia sarà preceduta da un riassunto degli aspetti fisiologici di rilevanza per l'argomento.

#### Programma esteso

Il programma è principalmente organizzato attorno alla funzione di proteine con specifiche funzioni (canali ionici,

trasportatori,etc.), il cui ruolo in diversi sistemi organici verrà illustrato con esempi di patologie legate a loro anomalie (tra parentesi nel programma). Il tema "mutazioni" verrà trattato, per tutti gli argomenti, secondo lo schema: a) struttura/funzione della proteina, b) ruolo della proteina nei contesti cellule/tessuto/organismo; c) sede ed effetto delle mutazioni sulla funzione della proteina; d) fenotipo cellulare e di organismo (sindrome) derivante dalla mutazione; e) cenno alle strategie terapeutiche.

L'elenco di argomenti sottoelencato è intenzionalmente ridondante rispetto al tempo a disposizione (21 lezioni), è concepito come "offerta" formativa. Dato che ciascun argomento rappresenta un modulo a sé stante, sarà possibile decidere durante l'insegnamento quali argomenti trattare, a seconda del livello delle conoscenze di base degli studenti e del loro interesse ad approfondirne qualcuno in particolare.

Generalità sui trasporti di membrana e transepiteliali  
Ripasso di concetti chiave di fisiologia generale

Risposta cellulare allo stress  
Omeostasi del pH intracellulare (citosolico e vacuolare)  
Omeostasi del volume cellulare (risposte RVI, RVD)  
Risposta acuta e cronica a ipossia/ischemia

Mutazioni dei canali del Cl-  
canali CFTR e CIC (sindromi: fibrosi cistica, sindrome di Dent, miotonia congenita)

Mutazioni dei canali dell' H<sub>2</sub>O  
Aquaporine (sindromi: diabete insipido)

Mutazioni di proteine sensori del Ca<sup>2+</sup>  
calmodulina (sindromi: LQTS e CPVT)

Mutazioni dei Canali del Na<sup>+</sup>  
canali ENaC (sindromi: pseudo iper-aldosteronismo)  
canali NaV (sindrome: LQT3)

Mutazioni dei canali del K<sup>+</sup>  
canali Kv (sindromi: LQT e SQT)  
canali Kir (sindromi: Bartter e Andersen-Tawil)

Mutazioni di proteine funzionali all'omeostasi del Ca<sup>2+</sup> intracellulare  
canali RyRs (sindrome: CPVT e CRDS)

## **Prerequisiti**

La comprensione dell' insegnamento è facilitata dalla familiarità con i contenuti dei corsi di Fisiologia Generale e Umana della Laurea Triennale in Scienze Biologiche. A seconda della familiarità degli studenti con detti contenuti, il docente deciderà in che misura riassumerli nella misura necessari alla comprensione della fisiopatologia; questo ovviamente influenzerà il numero degli argomenti che potranno essere trattati nel tempo a disposizione.

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali (attività erogativa alternata ad attività interattiva). La quantità e qualità della componente interattiva dipende necessariamente dalla partecipazione attiva dell'uditorio. L'implementazione della modalità interattiva

richiede la presenza in aula degli studenti per tutta la durata del corso; non è quindi prevista didattica a distanza. Il corso sarà tenuto in lingua inglese.

## **Materiale didattico**

Come testo di riferimento per i concetti di fisiologia cellulare e dei sistemi, propedeutici ai contenuti del insegnamento, si consiglia "Fisiologia. D'Angelo e Peres, Edi-Ermes 2011 (ISBN 978-88-7051-378-3). Per un testo specifico di Fisiologia Cellulare, consiglio: Cell Physiology Sourcebook, N. Sperelakis ed., 4th edition , Academic Press. Il livello avanzato del insegnamento richiede comunque l'integrazione con materiale bibliografico (generalmente in lingua inglese) che verrà reso disponibile sulla piattaforma e-learning. Sulla stessa piattaforma saranno messe a disposizione le diapositive dell' insegnamento

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

Secondo semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

Il profitto verrà valutato mediante prova orale. Verranno valutate in particolare la conoscenza dei meccanismi di base, la capacità di applicarla all'interpretazione delle condizioni specifiche e la proprietà del linguaggio specifico della disciplina. La valutazione finale verrà influenzata dalla entità e qualità della partecipazione alla componente interattiva delle lezioni. Non sono previste prove formali in itinere.

## **Orario di ricevimento**

Per cortesia scrivere email a [antonio.zaza@unimib.it](mailto:antonio.zaza@unimib.it) per appuntamento

## **Sustainable Development Goals**

---