



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Patologie del Metabolismo

2526-1-F0602Q115

---

#### 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.

1. Conoscenza e capacità di comprensione: alla fine del corso lo studente avrà acquisito conoscenze riguardo alle basi biochimiche delle malattie metaboliche.
2. Capacità di applicare conoscenze e comprensione: le conoscenze apprese nel corso consentono allo studente di comprendere i meccanismi molecolari della patogenesi di diverse malattie umane.
3. Autonomia di giudizio: al termine del corso lo studente avrà acquisito la capacità di applicare le conoscenze acquisite allo studio di diversi meccanismi molecolari alla base di malattie umane nella ricerca di base.
4. Abilità comunicative: alla fine del corso lo studente avrà acquisito una terminologia scientifica adeguata e saprà esporre gli argomenti del corso con proprietà di linguaggio.
5. Capacità di apprendimento: alla fine del corso lo studente sarà in grado di leggere la letteratura scientifica e approfondire gli argomenti trattati.

#### 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, morbo di Alzheimer, 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 delle basi azotate: 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 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 Parkinson, morbo di Alzheimer, 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**

Didattica erogativa (5 cfu): lezioni frontali partecipate con presentazione powerpoint

Didattica interattiva (1 cfu): esercizi in aula su casi studio, quiz, classe rovesciata

## **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](mailto:paola.fusi@unimib.it))

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ

---