UNIVERSITÀ DI PISA

SCIENZE E TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO

GABRIELLA FONTANINI

Academic year	2019/20
Course	TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO)
Code	228FF
Credits	9

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
ANATOMIA PATOLOGICA	MED/08	LEZIONI	24	GABRIELLA FONTANINI
MALATTIE DEL SANGUE	MED/15	LEZIONI	24	SARA GALIMBERTI
TECNICHE DIAGNOSTICHE DI GENETICA MEDICA	MED/03	LEZIONI	24	FABIO COPPEDE'

Obiettivi di apprendimento

Conoscenze

Per quanto riguarda **il modulo di "Tecniche diagnostiche di genetica medica"** lo studente acquisirà nozioni sulla natura e sulla nomenclatura delle mutazioni geniche, verranno poi forniti i principi dell'eredità Mendeliana e delle sue estensioni, con esempi di malattie a trasmissione autosomica dominante, recessiva e X-linked. Verranno affrontati i concetti di penetranza, espressività, allelia multipla, eterogeneità allelica e di locus. Lo studente acquisirà nozioni su modelli di ereditarietà non mendeliana, in particolare l'ereditarietà mitocondriale e la teoria poligenica e multifattoriale. Infine, il corso fornirà informazioni in merito al ruolo delle modificazioni epigenetiche nelle malattie umane, alle sindromi da aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali ed al ruolo della genetica nei tumori eredo-familiari. Lo studente apprenderà le principali tecniche utilizzate in genetica medica: PCR e sue varianti, sequenziamento del DNA, Next Generation Sequencing, tecniche di genotipizzazione basate su array, tecnologia GWAS, allestimento ed analisi del cariotipo umano, tecniche di citogenetica convenzionale e molecolare, principali tecniche per analisi epigenetiche genomewide o di geni candidati. Saranno discussi validità ed utilità clinica dei test genetici.

MODULO MALATTIE DEL SANGUE: lo studente verrà dotto riguardo all'impiego delle tecniche molecolari ed immunofenotipiche nella diagnostica delle malattie ematologiche e nella gestione del paziente ematologico durante il follow-up (malattia minima residua). inoltre, verrà edotto riguardo alle principali patologie ematologiche, neoplastiche e no, con particolare focus sui test di laboratorio necessari.

Modalità di verifica delle conoscenze

MODULO DI TECNICHE DIAGNOSTICHE DI GENETICA MEDICA: Esame orale
MODULO MALATTIE DEL SANGUE: esame scritto a domande aperte o esame orale

Programma (contenuti dell'insegnamento)

Modulo di "Tecniche diagnostiche di genetica medica": natura e sulla nomenclatura delle mutazioni geniche, eredità Mendeliana e sue estensioni, con esempi di malattie a trasmissione autosomica dominante, recessiva e X-linked. Penetranza, espressività, allelia multipla, eterogeneità allelica e di locus. Modelli di ereditarietà non mendeliana: ereditarietà mitocondriale e teoria poligenica e multifattoriale. Modificazioni epigenetiche nelle malattie umane. Sindromi da aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali. Ruolo della genetica nei tumori eredo-familiari. Principali tecniche utilizzate in genetica medica: PCR e sue varianti, sequenziamento del DNA, Next Generation Sequencing, tecniche di genotipizzazione basate su array, tecnologia GWAS, allestimento ed analisi del cariotipo umano, tecniche di citogenetica convenzionale e molecolare, principali tecniche per analisi epigenetiche genomewide o di geni candidati. Validità ed utilità clinica dei test genetici.

MODULO MALATTIE DEL SANGUE: anemie, mielodispalsie, leucemia mieloide cronica, leucemie acute, neoplasie mieloproliferative croniche Philadelphia-negative, linfomi, mieloma e gammopate monoclonali, leucemia linfatica cronica. principali tecniche utilizzate per la diagnosi delle malattie ematologiche e della malattia minima residua: sequenziamento sanger, NGS, PCR qiualitativa, quantitativa. principi di citofluorimtria ed

impiego nella diagnostica ematologica. lettura esame emocromo-citometrico.

Bibliografia e materiale didattico

MODULO DI TECNICHE DIAGNOSTICHE DI GENETICA MEDICA: Testo consigliato "Fondamenti di genetica medica" di Edward S. Tobias - Michael Connor - Malcolm Ferguson-Smith, Pearson Eds.

MODULO MALATTIE DEL SANGUE: presentazioni discusse a lezione, articoli aggiuntivi consegnati dal docente

Modalità d'esame

MODULO DI TECNICHE DIAGNOSTICHE DI GENETICA MEDICA: Esame orale
MODULO MALATTIE DEL SANGUE: scelta tra esame scritto ed orale

Ultimo aggiornamento 04/05/2020 08:56