



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### SCIENZE E TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO

#### GABRIELLA FONTANINI

|                 |   |
|-----------------|---|
| Anno accademico | 2020/21   |
| CdS             | TECNICHE DI LABORATORIO<br>BIOMEDICO (ABILITANTE ALLA<br>PROFESSIONE SANITARIA DI<br>TECNICO DI LABORATORIO<br>BIOMEDICO) |
| Codice          | 228FF   |
| CFU             | 9   |

| Moduli   | Settore/i | Tipo    | Ore | Docente/i           |
|--|-----------|---------|-----|---------------------|
| ANATOMIA PATOLOGICA                            | MED/08    | LEZIONI | 24  | GABRIELLA FONTANINI |
| MALATTIE DEL SANGUE                            | MED/15    | LEZIONI | 24  | SARA GALIMBERTI     |
| TECNICHE<br>DIAGNOSTICHE DI<br>GENETICA MEDICA | MED/03    | LEZIONI | 24  | FABIO COPPEDE'      |

#### Obiettivi di apprendimento

##### *Conoscenze*

Modulo **Anatomia Patologica**: Lo studente acquisirà nozioni riguardanti le principali attività tecniche legate alla preparazione dei tessuti e all'all'estestimento delle sezioni tissutali e alla preparazione di campioni citologici. Acquisirà nozioni anche relativamente al supporto tecnico nella esecuzione di riscontri diagnostici e all'estestimento di esami estemporanei. Saranno affrontati i temi del percorso di diagnostica molecolare e le problematiche inerenti la sicurezza all'interno dei laboratori. Le principali nozioni di anatomia patologica generale saranno fornite a supporto dell'acquisizione delle nozioni tecniche.

##### **Pathological anatomy:**

The student will acquire notions concerning the main technical activities related to the preparation of tissues and the preparation of tissue sections and the preparation of cytological samples.

He will also acquire notions regarding technical support in the execution of diagnostic tests and the preparation of extemporaneous examinations. The issues of the molecular diagnostics path and the problems inherent in safety within the laboratories will be addressed. The main notions of general pathological anatomy will be provided to support the acquisition of technical notions.

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

**MODULO DI ANATOMIA PATOLOGICA**: esame orale



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### 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 di Anatomia patologica:** Infiammazione, degenerazioni cellulari, patologia neoplastica, percorso di allestimento di preparati citoistologici, percorso di patologia molecolare, sicurezza in laboratorio, esame autoptico.

**MODULO MALATTIE DEL SANGUE:** anemie, mielodispasie, 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 qualitativa, 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

**MODULO DI ANATOMIA PATOLOGICA:** appunti e eventuali articoli 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

**MODULO DI ANATOMIA PATOLOGICA:** esame orale

*Ultimo aggiornamento 26/04/2021 12:58*