



UNIVERSITÀ DI PISA

SCIENZE E TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO

FABIO COPPEDE'

Anno accademico

2022/23

CdS

TECNICHE DI LABORATORIO
BIOMEDICO (ABILITANTE ALLA
PROFESSIONE SANITARIA DI
TECNICO DI LABORATORIO
BIOMEDICO)

Codice

228FF

CFU

9

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
ANATOMIA PATOLOGICA	MED/08	LEZIONI	24	CLARA UGOLINI
MALATTIE DEL SANGUE	MED/15	LEZIONI	24	SARA GALIMBERTI
TECNICHE DIAGNOSTICHE DI 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 orale

MODULO DI ANATOMIA PATOLOGICA: esame orale



UNIVERSITÀ DI PISA

Capacità

n/a

Modalità di verifica delle capacità

esame orale

Comportamenti

n/a

Modalità di verifica dei comportamenti

esame orale

Prerequisiti (conoscenze iniziali)

N/A

Indicazioni metodologiche

Lezioni: frontali (in presenza o on line) Attività didattiche: frequentare le lezioni studio individuale Lavoro di laboratorio Tirocinii in presenza
Frequenza: Obbligatoria Metodi di insegnamento: lezioni frontali frequenza laboratori

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 citofluorimetria 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:

"EMATOLOGIA PER MEDICINA - SCIENZE BIOLOGICHE- BIOTECNOLOGIE MEDICHE A CURA DI NICOLA GIULIANI ED ATTILIO OLIVIERI. EDIZIONI IDELSON-GNOCCHI 2020"

MODULO DI ANATOMIA PATOLOGICA: appunti e eventuali articoli consegnati dal docente

Indicazioni per non frequentanti

n/a

Modalità d'esame

MODULO DI TECNICHE DIAGNOSTICHE DI GENETICA MEDICA: Esame orale

MODULO MALATTIE DEL SANGUE: esame orale

MODULO DI ANATOMIA PATOLOGICA: esame orale

Altri riferimenti web

n/a



UNIVERSITÀ DI PISA

Note

colloqui con i docenti prenotabili dopo contatto on line agli indirizzi istituzionali

Ultimo aggiornamento 02/08/2022 12:03