

Corso di Laurea Magistrale in Odontoiatria e Protesi Dentaria 2023/2024

Insegnamento integrato: Molecular biology and clinical pathology

SSD: BIO/11, BIO/12, MED/05

Docente responsabile dell’Insegnamento Integrato: [Prof. Luisa pieroni](#); e-mail: luisa.pieroni@unicamillus.org

Numero di CFU: 6

Modulo: Molecular biology

SSD: BIO/11

Numero di CFU: 2

Docente: Prof. [Emiliano Maiani](#); e-mail: emiliano.maiani@unicamillus.org

Modulo: Clinical molecular biology

SSD: BIO/12

Numero di CFU: 2

Docente: Prof.ssa [Luisa Pieroni](#); e-mail: luisa.pieroni@unicamillus.org

Modulo: Clinical pathology

SSD: MED/05

Numero di CFU: 2

Docente: Prof.ssa [Silvia Consalvi](#); e-mail: silvia.consalvi@unicamillus.org

PREREQUISITI

Pur non essendo prevista propedeuticità, per una corretta comprensione delle nozioni dell’insegnamento integrato è necessario avere padronanza dei concetti fondamentali acquisiti di Biologia e Genetica, Biochimica, Anatomia umana

OBIETTIVI FORMATIVI

L’insegnamento integrato della Biologia Molecolare e Patologia Clinica fornirà allo studente i fondamenti della Biologia Molecolare permettendogli di tradurre le conoscenze di base in applicazioni clinico diagnostiche che utilizzino la Biologia Molecolare stessa. Analogamente sarà insegnata la comprensione degli strumenti alla base dell’esecuzione dei test diagnostici propri della Patologia Clinica.

Saranno presentate le principali metodologie utilizzate nella diagnostica molecolare, biochimica e cellulare, e spiegati gli approcci concettuali secondo i quali sono state sviluppate.

Verranno introdotti e discussi diversi tipi di test basati sulla determinazione di DNA, RNA, proteine o metaboliti, per identificare specifici stati fisiopatologici e saranno studiati i principali marker di malattia che possono essere misurati in un laboratorio clinico.

Alla fine dell’insegnamento lo studente avrà acquisito gli elementi di base nella diagnostica clinica delle principali patologie, saprà utilizzare le procedure di laboratorio applicando il metodo sperimentale, analizzare e interpretare correttamente dati sperimentali sia in campo assistenziale che nella ricerca e cooperare al ragionamento clinico.

RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI

I risultati di apprendimento attesi dall'insegnamento integrato di Biologia Molecolare e Patologia Clinica sono coerenti con quanto previsto dai Descrittori di Dublino:

Conoscenza e capacità di comprensione

Alla conclusione dell'insegnamento integrato lo studente dovrà:

- Comprendere le basi molecolari dei processi biologici alla base delle cellule eucariotiche e dei microrganismi
- Comprendere i meccanismi di regolazione della replicazione del genoma, della sua espressione
- Conoscere struttura e funzione degli acidi nucleici e delle proteine
- Conoscere le tecniche molecolari fondamentali per analizzare acidi nucleici e proteine e le principali applicazioni a scopo diagnostico e di studio
- Conoscere specifici test diagnostici
- Conoscere gli intervalli di riferimento dei test
- Conoscere i casi in cui è indicato ciascun test

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

- Al termine dell'insegnamento integrato lo studente sarà in grado di:
- Comprendere le basi molecolari delle patologie umane
- Comprendere le applicazioni della medicina molecolare e della ricerca di trasferimento
- Comprendere le applicazioni delle tecniche molecolari a scopo diagnostico e di studio
- Interpretare correttamente i test effettuati per diagnosticare condizioni patologiche
- Definire prognosi
- Scegliere opportune strategie terapeutiche e monitorare gli effetti.
- Comprendere il significato dei valori al di sotto o al di sopra dell'intervallo di riferimento
- Utilizzare le conoscenze acquisite per l'approfondimento autonomo di aspetti relativi al campo specifico al quale lo studente si dedicherà nell'ambito dell'attività professionale
- Programmarne il disegno sperimentale e interpretarne i risultati
- Cooperare con altri operatori sanitari nel prendere decisioni in merito alla diagnosi, al trattamento e al monitoraggio delle condizioni del paziente al fine di migliorare i risultati clinici a costi notevolmente ridotti.

Abilità comunicative

Alla fine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di comunicare i contenuti scientifici e applicativi in modo chiaro e inequivocabile, utilizzando un linguaggio tecnico appropriato e di elaborare un ragionamento clinico/diagnostico

Autonomia di giudizio

Alla fine dell'insegnamento lo studente dovrà sapere:

- Effettuare delle valutazioni di massima relative agli argomenti trattati
- Interpretare autonomamente i dati relativi agli argomenti trattati dall'insegnamento

Capacità di apprendimento

Al termine dell'insegnamento lo studente deve essere in grado di approfondire e mantenere aggiornate le proprie conoscenze e competenze attraverso la consultazione di letteratura scientifica, database e siti web specialistici cogliendo gli aspetti fondamentali e rilevanti per il suo contesto professionale

PROGRAMMA

Molecular biology

- Struttura del DNA e dell'RNA,
- Proprietà chimico-fisiche degli acidi nucleici e dei nucleotidi.
- Proprietà topologiche del DNA.
- Superavvolgimento del DNA, eucromatina ed eterocromatina,
- Struttura della cromatina, istoni, nucleosomi.
- Modificazioni epigenetiche delle code istoniche e conformazione della cromatina, istone acetilasi e deacetilasi. Metilazione del DNA e degli istoni.
- Struttura genomica negli eucarioti. Genoma ed esoma. Replicazione del DNA.
- Sintesi semiconservativa e bidirezionale del DNA.
- Meccanismo d'azione delle DNA polimerasi.
- Correzione degli errori durante la polimerizzazione. Duplicazione del filamenti leading e lagging, frammenti di Okazaki.
- Enzimi e proteine coinvolti nella replicazione del DNA. Telomeri e telomerasi.
- Trascrizione, promotore della RNA pol II negli eucarioti.
- Fattori di trascrizione basali e specifici/regolatori.
- Promotore, enhancer, silencer. Assemblaggio dei complessi di trascrizione e ruolo dei fattori di trascrizione.
Regolazione della trascrizione nei procarioti e negli eucarioti.
- Esoni e introni. Maturazione dell'rRNA, siRNA e miRNA eucariotici.
- Maturazione del mRNA: capping, poliadenilazione, splicing.
- Il complesso dello spliceosoma. RNA interference e MicroRNA. Long non-coding RNA.
- Il codice genetico: codoni, universalità, degenerazione e codoni sinonimi, fase di lettura.
- Sintesi proteica (traduzione). Attivazione degli amminoacidi, amminoacil-sintetasi.
- Inizio, allungamento e terminazione della traduzione nei procarioti e negli eucarioti, con fattori di Inizio, allungamento e terminazione.
- Struttura primaria, secondaria e terziaria delle proteine.
- Proteine intrinsecamente disordinate.
- Tecniche elettroforetiche, SDS-PAGE, Northern Blot e Western Blot,
- Gel di acrilamide e agarosio.

Clinical molecular biology

- Introduzione alla Biologia Molecolare Clinica: la medicina molecolare e la diagnostica molecolare, appropriatezza della medicina di laboratorio e processo diagnostico
- Organizzazione del laboratorio diagnostico: settori del laboratorio, uso del laboratorio, interpretazione dei risultati, fonti di variabilità, tipologie e raccolta del campione clinico
- Biomarcatori Molecolari: caratteristiche, definizione e interpretazione dei biomarcatori

molecolari.

- Tecniche analitiche per discriminare, identificare e amplificare gli acidi nucleici e esempi di applicazione clinica: Elettroforesi su gel d'agarosio, PCR, sequenziamento genico (metodo di Sanger), ibridazione (southern blot, northern blot, in situ hybridization , etc..), Dna ricombinante e microarray.
- Tecniche elettroforetiche per l'analisi di proteine: SDS-PAGE, 2D Elettroforesi, Western Blot
- Editing del genoma e concetto di terapia genica: Sviluppo e applicazione della tecnica CRISPR/Cas9, Vettori Virali e Terapia Genica
- Introduzione alla scienze omiche e all'approccio olistico, concetti di Genoma, Trascrittoma e Proteoma
- Progetto Genoma Umano e annotazioni del genoma
- Next Generation Sequencing e applicazioni cliniche del sequenziamento genico
- Trascrittomica , sequenziamento dell'RNA e applicazioni cliniche
- Analisi del proteoma e applicazioni cliniche

Clinical pathology

- Introduzione alla patologia clinica e valutazione dei test di laboratorio
- Emocromo e disordini correlati
- Il laboratorio nella valutazione della funzione emostatica
- Cenni di medicina trasfusionale
- Marcatori dell'infiammazione
- Principi della diagnosi immunologica delle malattie autoimmuni
- Indicatori biochimici di funzionalità e di danno epatico, itteri
- Parametri di funzionalità e di danno renale; esame urine
- Il laboratorio nella valutazione diagnostica del diabete
- Diagnosi di laboratorio delle dislipoproteinemie

MODALITÀ DI INSEGNAMENTO

L'insegnamento è strutturato in 60 ore di didattica frontale (20 di biologia molecolare, 20 di biologia molecolare clinica e 20 di patologia clinica). La didattica frontale prevede lezioni teoriche sugli argomenti del programma, discussione interattiva degli argomenti trattati e apprendimento cooperativo. I docenti si avvalgono di strumenti didattici quali presentazioni organizzate in file powerpoint con diagrammi esplicativi, illustrazioni e immagini.

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

L'esame è unico per l'intero insegnamento integrato e non è possibile sostenere prove d'esame per i singoli moduli.

L'esame consiste in una prova scritta comprendente 12 domande con risposta a scelta multipla per ogni singolo insegnamento per un totale di 36 domande. Il punteggio associato alla risposta esatta sarà indicato sul test. Nessuna penalità sarà assegnata a domande senza risposta o a risposte errate. Gli studenti avranno a disposizione 40 minuti di tempo per completare il test. L'esame sarà superato con un punteggio minimo di 18 /30. Il punteggio ottenuto, ancorché sufficiente, non sarà ritenuto valido per il superamento della prova se lo studente non avrà risposto correttamente alle domande relative anche ad un solo insegnamento: almeno il 50% delle risposte di ciascun insegnamento deve

essere corretto per superare l'esame. Il voto dell'esame finale sarà calcolato secondo i seguenti criteri:

Non idoneo: Scarsa o carente conoscenza e comprensione degli argomenti; limitata capacità di analisi e sintesi; incapacità di usare un linguaggio tecnico.

18-20: Conoscenza e comprensione appena sufficienti degli argomenti con evidenti imperfezioni; capacità di analisi, sintesi e autonomia di giudizio appena sufficienti; scarsa capacità di usare il linguaggio tecnico.

21-23: Sufficiente conoscenza e comprensione degli argomenti; sufficiente capacità di analisi e sintesi con capacità di ragionare con logica e coerenza i contenuti richiesti; sufficiente capacità di usare il linguaggio tecnico.

24-26: Discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; discreta capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare i contenuti richiesti; buona capacità di usare il linguaggio tecnico

27-29: Buona conoscenza e comprensione dei contenuti richiesti; buona capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentazione scrupolosamente i contenuti richiesti; buona capacità di usare il linguaggio tecnico.

30-30L: Ottimo livello di conoscenza e comprensione dei contenuti richiesti con ottima capacità di analisi e sintesi con capacità di argomentare i contenuti richiesti in modo rigoroso, innovativo e originale; ottima capacità di utilizzo del linguaggio tecnico.

ATTIVITÀ DI SUPPORTO

Oltre all'attività di didattica frontale, gli studenti potranno essere ricevuti dai singoli docenti previo richiesta di appuntamento via e-mail.

TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA

Biologia molecolare

- Bruce Alberts et al., *Molecular Biology of the Cell*, VII ed., WW Norton & Co.

In alternativa:

- Michael M. Cox, Jennifer Doudna, Michael O'Donnell. *Biologia Molecolare. Principi e tecniche*, Zanichelli 2013
- Materiale didattico fornito dall'insegnante durante le lezioni

Biologia molecolare Clinica

- Bruce Alberts et al., *Molecular Biology of the Cell*, VII ed., WW Norton & Co.

In alternativa

- Michael M. Cox, Jennifer Doudna, Michael O'Donnell. *Biologia Molecolare. Principi e tecniche*, Zanichelli 2013
- Materiale didattico fornito dall'insegnante durante le lezioni

Patologia Clinica

- Laposata's *Laboratory Medicine Diagnosis of Disease in Clinical Laboratory 3rd Edition* – LANGEC – Mc Graw Hill 2018
- Materiale didattico fornito dall'insegnante durante le lezioni