



GENETICA MEDICA, TECNICHE DI CITOGENETICA E METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA

6 CFU - 1° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

TERESA MATTINA - Modulo GENETICA MEDICA - MED/03 - 2 CFU

Email: mattina@unict.it

Edificio / Indirizzo: ed. 9 via S. Sofia 78, 95123 Catania

Telefono: 3282215704

Orario ricevimento: per appuntamento ore 9.00 lunedì e venerdì

MARCO FICHERA - Modulo TECNICHE DI CITOGENETICA - MED/03 - 2 CFU

Email: marco.fichera@unict.it

Edificio / Indirizzo: Via Santa Sofia Torre Biologica

Telefono: 0954781162

Orario ricevimento: Martedì ore 17.00-19.00 previo appuntamento marco.fichera@unict.it

MASSIMO LIBRA - Modulo METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA - MED/46 - 2 CFU

Email: mlibra@unict.it

Edificio / Indirizzo: Torre Biologica - Via Santa Sofia, 97, 95123, Catania

Telefono: 095 478 1271

Orario ricevimento: Mercoledì e Venerdì 11:00 - 13:00

OBIETTIVI FORMATIVI

▪ GENETICA MEDICA

il corso ha come scopo l'acquisizione di competenze riguardo le malattie genetiche, la componente genetica di malattie multifattoriali, la consulenza genetica, approccio clinico, la scelta dei test genetici appropriati, problemi etici.

▪ METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA

Gli obiettivi formativi specifici del Corso di Metodiche diagnostiche di Patologia clinica sono quelli di consentire allo studente l'acquisizione delle nozioni fondamentali per la valutazione critica e l'interpretazione dei risultati delle principali tecniche diagnostiche di laboratorio utilizzate in campo clinico.

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

▪ GENETICA MEDICA

lezioni frontali, disponibilità alla frequenza presso gli ambulatori e i laboratori.

▪ **METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA**

L'insegnamento verrà svolto mediante l'erogazione di lezioni di didattica frontale da svolgere in aula più esercitazioni di laboratorio da svolgere presso i laboratori didattici della Torre Biologica per integrare le conoscenze teoriche acquisite durante le ore svolte in aula.

PREREQUISITI RICHIESTI

▪ **GENETICA MEDICA**

nozioni di genetica medica di base: malattie genetiche, cromosomi, geni, DNA

▪ **METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA**

Nozioni di base di Patologia Generale e Immunologia

FREQUENZA LEZIONI

▪ **GENETICA MEDICA**

obbligatoria

▪ **METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA**

Obbligatoria

CONTENUTI DEL CORSO

▪ **GENETICA MEDICA**

1. Generalità sulle malattie genetiche. Frequenza ed importanza clinica delle malattie genetiche. Geni ed ambiente come causa di malattia. Sindromi malformative.
2. Alberi genealogici
3. Malattie genetiche mendeliane . Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica dominante. Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica recessiva. Caratteristiche delle malattie legate al sesso, Dominanti o Recessive
4. Eterogeneità genetica. Eredità digenica.
5. Malattie poligeniche e multifattoriali. Caratteri a soglia e quantitativi. Epigenetica.
6. Eredità non mendeliana L'imprinting, la disomia uniparentale.Malattie da mutazioni dinamiche.Malattie mitocondriali.
7. Malattie cromosomiche, sindromi da microdelezione/micro duplicazione. Varianti genomiche. Alterazioni cromosomiche bilanciate.
8. Mosaicismo. Perdita dell'eterozigosità.
9. Oncogenetica.
10. Consulenza genetica.
11. Diagnosi prenatale-postnatale.
12. Linee guida. Consenso informato. Problemi etici.

▪ **TECNICHE DI CITOGENETICA**

- Composizione del DNA • Struttura a doppia elica • Geni e flusso dell'informazione genica •

Mutazioni del DNA e loro significato evolutivo • Tipi di mutazioni • Anomalie costitutive e somatiche • Definizione di cromosomi e loro struttura • Morfologia dei cromosomi • Meiosi e mitosi • Segregazione meiotica e eventi di non disgiunzione • Imprinting e disomia uniparentale • Citogenetica classica e tecniche di bandeggio • Cariotipo e sue indicazioni diagnostiche • Principali sindromi cromosomiche • FISH • La struttura fine del genoma umano e suoi polimorfismi • Low-copy repeats e meccanismi di formazione delle CNV, sindromi genomiche ricorrenti • Array-CGH e meccanismo patogenetici delle CNV • Analisi statistica del segnale array • SNP-array • Metodi di conferma molecolari degli sbilanciamenti (MLPA, RealTime-PCR)

▪ **METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA**

-Tecniche di medicina di laboratorio. ELISA test (Enzyme-Linked ImmunoSorbent Assay o Saggio ImmunoAssorbente legato ad un Enzima); Anticorpi policlonali e monoclonali; reazioni di precipitazione; agglutinazione; reazioni di fissazione del complemento; metodi immunometrici; immunofluorescenza; citometria a flusso.

-Marcatori tumorali. Definizione e classificazione; specificità e sensibilità diagnostica; valore predittivo positivo e negativo; utilizzo dei marcatori tumorali nella pratica clinica; filamenti intermedi come marcatori del differenziamento; antigeni leucocitari e sistema CD.

ARGOMENTI DELLE LEZIONI

1. La diagnostica nella Patologia Clinica
2. Test immunoenzimatici - ELISA
3. Utilizzo di anticorpi policlonali e monoclonali nella diagnostica di laboratorio
4. Reazioni di precipitazione, agglutinazione e di fissazione del complemento
5. Metodi immunometrici
6. Antigeni leucocitari e sistema CD
7. Importanza dei marcatori tumorali
8. Marcatori tumorali nella pratica clinica

TESTI DI RIFERIMENTO

▪ **GENETICA MEDICA**

Genetica umana e medica 31 dic. 2010 di Giovanni Neri e Maurizio Genuardi Masson

Dispense del docente

▪ **TECNICHE DI CITOGENETICA**

1. Testo Atlante di Citogenetica Umana (Ventruto, Sacco, Lonardo)
2. Dispense del docente

▪ **METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA**

1) Ciaccio M e Lippi G: Biochimica Clinica e Medicina di Laboratorio. 2018, EdiSES

2) Giorgio Federici: Medicina di Laboratorio. 2008 Terza edizione. Mc Graw Hill libri Italia (Milano)

ALTRO MATERIALE DIDATTICO

▪ **METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA**

Il materiale didattico comprendente dispense e diapositive verrà fornito tramite e-mail agli studenti alla fine di ogni lezione. Agli studenti verranno inoltre forniti articoli scientifici presenti su PubMed (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>) inerenti gli argomenti trattati a lezione e durante le ore di laboratorio.

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

GENETICA MEDICA

Argomenti	Riferimenti testi
1 1. Generalità sulle malattie genetiche. Frequenza ed importanza clinica delle malattie genetiche. Geni ed ambiente come causa di malattia. Sindromi malformative.	
2 2. Alberi genealogici Malattie genetiche mendeliane . Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica dominante. Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica recessiva. Caratteristiche delle malattie legate al sesso, Dominanti o Recessive.	
3 3.Eterogeneità genetica. Eredità digenica. Malattie poligeniche e multifattoriali. Caratteri a soglia e quantitativi. Epigenetica.	
4 4.L'imprinting, la disomia uniparentale. Malattie da mutazioni dinamiche. Malattie mitocondriali.	
5 5.Malattie cromosomiche, sindromi da microdelezione/micro duplicazione. Varianti genomiche. Alterazioni cromosomiche bilanciate.	
6 6. Mosaicismo. Perdita dell'eterozigosità. Oncogenetica.	
7 7. Consulenza genetica. Diagnosi prenatale-postnatale.Linee guida. Consenso informato. Problemi etici.	
8 8. Individuazione del test genetico appropriato. Caso indice.	

METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA

Argomenti	Riferimenti testi
------------------	--------------------------

1	1. La diagnostica nella Patologia Clinica	Testo 1: capp 1 e 2
2	2. Test immunoenzimatici - ELISA	Testo 1: cap 8
3	3. Utilizzo di anticorpi policlonali e monoclonali nella diagnostica di laboratorio	Testo 1: cap 13
4	4. Reazioni di precipitazione, agglutinazione e di fissazione del complemento	Testo 1: cap 10
5	5. Metodi immunometrici	Testo 1: cap 8
6	6. Antigeni leucocitari e sistema CD	Testo 1: cap 13
7	7. Importanza dei marcatori tumorali	Testo 1: cap 19
8	8. Marcatori tumorali nella pratica clinica	Testo 1: cap 19

VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

▪ GENETICA MEDICA

prove in itinere

test finale con domande a scelta multipla

▪ METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA

Orale

ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

▪ GENETICA MEDICA

1. cosa vuol dire espressività

- contagiosità di una malattia non genetica con predisposizione genetica
- grado di gravità di una malattia genetica
- percentuale di soggetti geneticamente affetti che mostra sintomi della malattia
- ereditarietà di trasmissione di una malattia genetica

2. doppio eterozigote vuol dire

- è sinonimo di eterozigote composto
- eterozigote nei due alleli dello stesso gene
- eterozigote in due geni diversi
- eterozigote ma clinicamente affetto

▪ METODICHE DIAGNOSTICHE DI PATOLOGIA CLINICA

- Principio di funzionamento e tipologie di Test ELISA

- Differenza tra anticorpo monoclonale e policlonale e loro utilizzo nel western blot

- Definizione di marcatore tumorale e loro utilizzo nella pratica clinica e diagnostica
