

## Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico

### Insegnamento integrato: Istologia, Anatomia Umana, Biologia Cellulare e Genetica Medica

SSD: BIOS-13/A, BIOS-12/A, BIOS-10/A, MEDS-01/A

Docente responsabile: Prof.ssa Federica Campolo e-mail: federica.campolo@unicamillus.org

Numero CFU totali: 8

Modulo: Istologia

SSD: BIOS-13/A

Docente: [Prof.ssa Federica Campolo](#) e-mail: federica.campolo@unicamillus.org

Numero di CFU: 2

Modulo: Anatomia Umana

SSD: BIOS-12/A

Docente: [Prof. Paolo Izzo](#) e-mail: paolo.izzo@unicamillus.org

Numero di CFU: 2

Modulo: Biologia Cellulare

SSD: BIOS-10/A

Docente: [Prof.ssa Sabrina Lucchetti](#) e-mail: sabrina.lucchetti@unicamillus.org

Numero di CFU: 2

Modulo: Genetica Medica

SSD: MEDS-01/A

Docente: [Prof. Antonio Novelli](#) e-mail: antonio.novelli@unicamillus.org

Numero di CFU: 2

### PREREQUISITI

Non sono previste propedeuticità. Sarebbe auspicabile che lo studente conosca le nozioni base di biologia, quali l'organizzazione e funzione delle cellule, la struttura di un gene, la replicazione del DNA e i concetti di meiosi/mitosi.

### OBIETTIVI FORMATIVI

L'obiettivo formativo principale dell'insegnamento integrato di Istologia, Anatomia Umana, Biologia Cellulare e Genetica Medica è quello di fornire allo studente la conoscenza di base delle cellule eucariotiche, con particolare attenzione alle proprietà e alle funzioni della cellula come unità base della vita. Lo studente apprenderà i meccanismi unitari che regolano i processi e le attività della cellula e le interazioni tra cellule; i principi che governano la diversità delle unità biologiche, in relazione alle loro caratteristiche strutturali e funzionali e alle modalità di espressione genica. Il modulo di Istologia si propone di fornire allo studente le competenze necessarie alla piena comprensione dei principali tessuti dell'organismo umano. Lo studente dovrà essere in grado di acquisire una corretta terminologia e sviluppare quelle capacità di interpretazione e di applicazione che, il laureato in tecniche di laboratorio biomedico, dovrà poi utilizzare nella programmazione e nella gestione delle attività lavorative. Il modulo di Anatomia Umana ha come obiettivo formativo specifico l'acquisizione delle conoscenze morfologiche e dell'organizzazione topografica dei singoli sistemi, organi e apparati al fine di acquisire le nozioni base per i corsi integrati successivi. Il modulo di Biologia Cellulare e Applicata tratta

l'organizzazione morfologica e funzionale delle cellule procariotiche ed eucariotiche, curando sia gli aspetti descrittivi che le nozioni base di biochimica e fisiologia cellulare necessarie a comprendere le funzioni della cellula come unità base degli organismi viventi. Obiettivo del corso è l'apprendimento della logica costruttiva delle strutture biologiche fondamentali ai diversi livelli di organizzazione della materia vivente, i principi unitari generali che presiedono al funzionamento delle diverse unità biologiche, l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio dei fenomeni biologici. L'obiettivo formativo principale del modulo di Genetica Medica è quello di fornire agli studenti le conoscenze principali sull'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali. Alla fine del corso lo studente sarà in grado di distinguere le principali classi di malattie genetiche, di descriverne le modalità di trasmissione ed il rischio di ricorrenza.

## **RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI**

**Conoscenza e capacità di comprensione:** conoscenza della corretta terminologia genetica, conoscenza dei principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali, conoscenza dei principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie, conoscenza delle principali metodiche utilizzate per le analisi genetiche, comprensione di come costruire i pedigree familiari e calcolare la ricorrenza della malattia, comprensione dei principali tipi di test genetici e del loro corretto utilizzo, conoscenza delle strutture dei vari tessuti che costituiscono l'organismo umano, conoscenza dell'organizzazione istologica dei vari organi umani, capacità di identificare la morfologia dei tessuti, le cellule che li compongono, da un punto di vista morfologico e funzionale, capacità di sintesi e correlazione tra i vari argomenti, conoscenza della localizzazione delle strutture anatomiche nello spazio utilizzando la terminologia appropriata, conoscenza della struttura degli organi che compongono gli apparati studiati, conoscenza delle relazioni strutturali tra gli organi di un apparato, conoscenza dei fondamenti della Biologia molecolare e cellulare: principi generali ed unitari che governano il funzionamento ed il comportamento degli organismi viventi compresi i meccanismi che operano nella trasmissione dei caratteri ereditari, conoscenza dei principi di classificazione degli esseri viventi, conoscenza dei principali compartimenti cellulari e la loro funzione, conoscere dei principi generali del metabolismo cellulare, conoscenza delle Basi molecolari della trasmissione dei caratteri ereditari, conoscenza dei processi di Mitosi e Meiosi.

**Capacità di applicare conoscenza e comprensione:** l'obiettivo generale dell'insegnamento integrato di Istologia, Anatomia Umana, Biologia Cellulare e Genetica Medica è l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio delle cellule, dei principali tessuti, degli organi e sistemi. Al termine dell'insegnamento lo studente avrà acquisito la capacità di analizzare la storia familiare e di ricostruire i pedigree, la capacità di calcolare il rischio di ricorrenza della malattia

Sarà altresì in grado di applicare le conoscenze dell'istologia per comprendere altre branche della biologia strettamente correlate quali anatomia e fisiologia.

Il percorso formativo intende fornire allo studente le conoscenze e gli strumenti metodologici per lo studio delle basi biologiche della vita, l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio dei fenomeni biologici fondamentali.

**Abilità comunicative:** lo studente sarà in grado di descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa. Sarà altresì capace di descrivere i principali modelli di

ereditarietà e il rischio di ricorrenza e di utilizzare una corretta terminologia scientifica per identificare, a livello microscopico, i diversi tipi di cellule e tessuti presenti nell'organismo umano.

**Autonomia di giudizio:** Al termine del corso, lo studente avrà analizzato e appreso gli esperimenti esemplari della biologia e sarà in grado di sviluppare autonomamente i procedimenti logici e le strategie che permettono di applicare il metodo sperimentale ed analizzare e interpretare correttamente dati sperimentali.

**Capacità di apprendimento:** Lo studente avrà acquisito capacità e metodi di apprendimento adeguati all'approfondimento ed il miglioramento delle proprie competenze nell'ambito della biologia, dell'istologia, dell'anatomia umana e della genetica medica, anche attraverso la consultazione della letteratura scientifica.

## PROGRAMMA

### ISTOLOGIA

- PREPARAZIONE DI TESSUTI PER L'ANALISI ISTOLOGICA. La microscopia, la preservazione delle strutture biologiche, le colorazioni.
- IL TESSUTO EPITELIALE. Caratteristiche generali degli epitelii, giunzioni, polarità delle cellule epiteliali, specializzazioni di superficie, lamina basale, classificazione degli epitelii, endotelio, epitelii assorbenti, epitelio pseudostratificato, epitelio di transizione, epidermide, epitelii ghiandolari (ghiandole esocrine ed endocrine).
- IL TESSUTO CONNETTIVO. Organizzazione istologica: matrice extracellulare (macromolecole della sostanza fondamentale, fibre collagene ed elastiche) e cellule del connettivo (fibroblasti, adipociti, macrofagi, plasmacellule e mastociti). I diversi tipi di connettivo propriamente detto: lasso e denso (irregolare e regolare). Il tessuto adiposo bianco e bruno. Connettivi di sostegno: la cartilagine (cellule e matrice extracellulare, cartilagine ialina, elastica e fibrosa, crescita e riparo) e l'osso (cellule e matrice extracellulare, osso compatto e spugnoso, osteogenesi, crescita e riparo). Il sangue: plasma e siero, cellule (globuli rossi, neutrofili, eosinofili, basofili, monociti e linfociti), piastrine, emopoiesi. Cenni del sistema linfatico.
- IL TESSUTO MUSCOLARE. Il muscolo scheletrico: organizzazione delle fibre muscolari, miofibrille e miofilamenti, sarcomero, reticolo sarcoplasmatico, giunzione neuromuscolare, meccanismo di contrazione, rigenerazione. Il muscolo cardiaco: struttura dei cardiomiociti (dischi intercalari, reticolo sarcoplasmatico, miofilamenti), fibre di Purkinje, rigenerazione. Il muscolo liscio: struttura delle cellule muscolari lisce, apparato contrattile, rigenerazione.
- IL TESSUTO NERVOSO. Il neurone. Le fibre nervose mieliniche e amieliniche. Struttura generale dei nervi. Sinapsi. Le cellule gliali.

### ANATOMIA UMANA

- GENERALITÀ: Introduzione all'anatomia, studio della struttura del corpo umano, metodologie, strumenti e tecniche di studio anatomico.
- APPARATO LOCOMOTORE: Osteologia: Analisi delle ossa del corpo umano, loro composizione, forma, funzione e classificazione. Artrologia: Studio delle articolazioni, inclusi i tipi di movimento, tessuto connettivo e cartilagineo. Miologia: Descrizione dei muscoli, classificazione, origine, inserzione e funzione.

- APPARATO CARDIOVASCOLARE: Descrizione dettagliata del cuore, delle camere, valvole, arterie coronarie; struttura e funzione dei grossi vasi.
- APPARATO CIRCOLATORIO, LINFATICO ED ORGANI LINFOIDI: Esplorazione dei sistemi circolatori, inclusi i vasi sanguigni, linfatici, organi linfoidi e funzioni immunitarie.
- APPARATO RESPIRATORIO: Descrizione delle vie respiratorie, meccanismo della respirazione, struttura e funzione dei polmoni e delle pleure.
- APPARATO DIGERENTE: Analisi del processo digestivo, struttura degli organi digestivi, processi di assorbimento, segreto e motilità.
- APPARATO URINARIO: Esplorazione del sistema urinario, inclusi i reni, gli ureteri, la vescica e l'uretra, e il loro ruolo nella filtrazione e nell'eliminazione dei rifiuti.
- APPARATO GENITALE MASCHILE E FEMMINILE: Analisi degli organi sessuali maschili e femminili, inclusa la produzione di gameti, gli ormoni e il ciclo riproduttivo.
- SISTEMA NERVOSO: Esplorazione del sistema nervoso centrale e periferico, neuroni, sinapsi, funzioni motorie e sensoriali, e organizzazione delle strutture cerebrali.

## BIOLOGIA

- Proprietà e classificazione dei viventi.
- Teoria cellulare, principi di classificazione e livelli di organizzazione della materia vivente.
- La cellula come unità base della vita.
- Caratteristiche generali delle cellule procariotiche ed eucariotiche, organizzazione e differenze.
- Le macromolecole di interesse biologico. Ruolo dell'acqua nella chimica della vita, carboidrati, lipidi, elementi di struttura e funzione delle proteine e degli acidi nucleici.
- Membrane biologiche. Struttura e funzione
- Compartimenti cellulari. Citoplasma ed organuli citoplasmatici, ribosomi, reticolo endoplasmatico liscio e rugoso, apparato di Golgi, lisosomi, perossisomi.
- Il citoscheletro. Microtubuli, filamenti intermedi e microfilamenti. Ciglia e flagelli. Centrioli e centrosomi.
- Cenni di Metabolismo energetico. Glicolisi, fermentazione, respirazione cellulare, fotosintesi. Relazione tra processi di conversione di energia e strutture cellulari. Mitocondri e cloroplasti.
- Il nucleo. Involucro nucleare, nucleoli, cromatina e cromosomi
- Basi molecolari dell'informazione ereditaria. DNA struttura e funzione. Riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane.
- RNA struttura e funzione. I principali tipi di RNA cellulare, differenze rispetto al DNA in termini di dimensioni, forma e funzione biologica. Trascrizione e maturazione degli RNA eucariotici.
- Codice genetico e traduzione. Lettura ed interpretazione del codice genetico, sintesi delle proteine e destino post-sintetico delle proteine.
- Endomembrane e traffico vescicolare. Esocitosi e Endocitosi
- Ciclo cellulare, Mitosi e meiosi.

## GENETICA MEDICA

- Concetti e terminologia di base: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, aplotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza, mutazione, polimorfismo.

- Leggi di Mendel. Caratteri dominanti e recessivi
- La Genetica dei principali gruppi sanguigni (ABO, Rh). Incompatibilità materno fetale
- Modelli di trasmissione dei caratteri mendeliani (o monogenici): eredità autosomica recessiva e dominante, eredità legata al sesso recessiva e dominante.
- Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti e analisi di alberi genealogici. Equilibrio di HW.
- Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica
- I cromosomi: struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi
- Imprinting genomico.
- Inattivazione cromosoma X
- Eredità mitocondriale
- Eredità multifattoriale. Variabilità genetica inter-individuale. Studi di associazione.
- Cenni di Farmacogenetica e Concetto di Medicina Personalizzata
- Vecchie e nuove metodiche per lo studio della Genetica: esempi con casi clinici
- Test genetici e loro applicazioni. Cenni di Consulenza Genetica.

### **MODALITÀ DI INSEGNAMENTO**

La frequenza è obbligatoria. E' prevista la possibilità di prove in itinere.

Il modulo di ISTOLOGIA è strutturato in 10 ore di didattica frontale e 10 ore di esercitazioni (suddivise in lezioni da 2 o 4 ore in base al calendario accademico). Durante la didattica frontale il docente si avvale di presentazioni di Power Point e utilizza immagini di preparati istologici ottenute al microscopio ottico ed elettronico e supporti audiovisivi. Nelle ore di esercitazioni lo studente conoscerà varie strumentazioni e tecniche di laboratorio e potrà osservare preparati istologici.

Il modulo di ANATOMIA è strutturato in 20 ore di didattica frontale, suddivise in lezioni da 2 o 3 ore in base al calendario accademico. La didattica frontale prevede lezioni teoriche sugli argomenti trattati.

Il modulo di BIOLOGIA è strutturato in 20 ore di didattica frontale, suddivise in lezioni da 2 o 3 ore in base al calendario accademico. Il docente si avvale di strumenti didattici quali presentazioni organizzate in file powerpoint con diagrammi esplicativi, illustrazioni e immagini tratte da micrografie per descrivere le varie strutture cellulari e di filmati e animazioni ad integrazione dei processi descritti in classe.

Il modulo di GENETICA consiste in 2 CFU e 20 ore di lezioni frontali. Le lezioni comprendono sia lezioni di teoria con presentazioni in power-point che lezioni interattive con svolgimento di esercizi in classe (sia individuali che di gruppo).

### **MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO**

L'esame del Corso Integrato di Istologia, Biologia, Anatomia e Genetica consiste in un esame scritto con 30 domande a risposta multipla per ciascuno dei moduli di Istologia, Biologia, Anatomia e Genetica, la cui votazione costituisce parte integrante della valutazione dell'esame dell'insegnamento. Ogni risposta corretta corrisponde a un punteggio di +1 e il voto è espresso in trentesimi. Tutti i contenuti indicati nei programmi di insegnamento costituiscono oggetto di valutazione. Verranno valutati la conoscenza e la capacità di comprensione, la capacità di applicare conoscenza e comprensione e l'autonomia di giudizio. Il voto maturato dallo studente in ogni modulo concorre al punteggio finale in modo proporzionale ai CFU. Il voto finale sarà assegnato dalla Commissione, collegialmente.

La prova di esame sarà complessivamente valutata secondo i seguenti criteri:

- Non idoneo: importanti carenze e/o inaccurately nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni.
- 18-20: conoscenza e comprensione degli argomenti appena sufficiente con possibili imperfezioni; capacità di analisi sintesi e autonomia di giudizio sufficienti.
- 21-23: conoscenza e comprensione degli argomenti routinaria; capacità di analisi e sintesi corrette con argomentazione logica coerente.
- 24-26: discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; buone capacità di analisi e sintesi con argomentazioni espresse in modo rigoroso.
- 27-29: conoscenza e comprensione degli argomenti completa; notevoli capacità di analisi, sintesi. Buona autonomia di giudizio.
- 30-30L: ottimo livello di conoscenza e comprensione degli argomenti. Notevoli capacità di analisi e di sintesi e di autonomia di giudizio. Argomentazioni espresse in modo originale.

### **ATTIVITÀ DI SUPPORTO**

Oltre all'attività didattica, allo studente verrà data l'opportunità di usufruire di attività di tutoraggio su richiesta.

### **TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA**

Le lezioni saranno fornite agli studenti in formato pdf.

Libri di testo consigliati:

#### ISTOLOGIA:

- William Bloom, Don W. Fawcett, "Elementi di istologia", II edizione a cura di V. Cimini, CIC Edizioni Internazionali.
- Adamo, Bernardini, Filippini, "Elementi di istologia e cenni di embriologia", Edizione 2019, Editore Piccin.

#### ANATOMIA UMANA:

- Martini et al. Anatomia Umana, VII edizione - Edises;
- Seeley et al. Anatomia, II edizione - Idelson-Gnocchi
- Montagnani et al. Anatomia Umana Normale - Idelson-Gnocchi

#### BIOLOGIA CELLULARE:

- Sadava, Hillis, Heller, Hacker. Elementi di Biologia e Genetica Zanichelli editore, V ed.
- Raven, Johnson, Mason, Losos, Singer. Elementi di Biologia e Genetica Piccin editore II edizione

#### GENETICA MEDICA:

- Genetica umana. Concetti e applicazioni di Ricki Lewis. Edizioni Piccin
- Bruno Dallapiccola, Giuseppe Novelli: Genetica Medica Essenziale. Edizioni Scientifiche Falco 2024