

## Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico

INSEGNAMENTO INTEGRATO: ISTOLOGIA, BIOLOGIA, ANATOMIA E GENETICA

SSD: BIO/17, BIO/16, BIO/13, MED/03

CFU: 8

DOCENTE RESPONSABILE: CINZIA CICCACCI e-mail: cinzia.ciccacci@unicamillus.org

**MODULO: ISTOLOGIA** 

SSD: BIO/17

Numero di CFU: 2

Nome docente: Micol Massimiani e-mail: micol.massimiani@unicamillus.org

**MODULO: BIOLOGIA GENERALE E CELLULARE** 

SSD: BIO/13

Numero di CFU : 2

Nome docente: Roberta Nardacci e-mail: roberta.nardacci@unicamillus.org

**MODULO: ANATOMIA UMANA** 

SSD: bio/16

Numero di CFU: 2

Nome docente: Paolo Izzo e-mail: paolo.izzo@unicamillus.org

**MODULO: GENETICA MEDICA** 

SSD: MED/03 Numero di CFU: 2

Nome docente: Cinzia Ciccacci e-mail: cinzia.ciccacci@unicamillus.org

## **PREREQUISITI**

Non sono richieste propedeuticità formali ma per meglio comprendere le lezioni è consigliabile che lo studente abbia una conoscenza base di biologia, fisica e chimica.

### **OBIETTIVI FORMATIVI**

Il modulo di <u>Istologia</u> si propone di fornire allo studente le competenze necessarie alla piena comprensione dei più importanti 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 <u>Biologia</u> 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.

Lo studente conoscerà i meccanismi di base che regolano le attività cellulari, l'espressione genica e la trasmissione del patrimonio genetico.

Il modulo di <u>Anatomia</u> fornisce allo studente le conoscenze anatomiche da un punto di vista macroscopico di base per comprendere l'organizzazione generale del corpo umano. Gli obiettivi didattici dell'insegnamento sono l'acquisizione della conoscenza morfologica e l'organizzazione topografica dei singoli sistemi , organi e apparati al fine di acquisire le nozioni base per i corsi integrati successivi.

Il modulo di <u>Genetica Medica</u> fornirà 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 e di riconoscerne le modalità di trasmissione. Lo studente acquisirà conoscenza delle principali metodiche di analisi utili alla diagnosi di tali patologie.

#### RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI

Alla fine dell'insegnamento, lo studente deve aver acquisito:

# Conoscenza e capacità di comprensione

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



## Capacità di applicare conoscenza e comprensione

- Capacità di applicare 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.
- Applicare le conoscenze dell'istologia per comprendere altre branche della biologia strettamente correlate come anatomia, citologia, fisiologia.
- La capacità di analizzare la storia familiare e di ricostruire i pedigree
- La capacità di calcolare il rischio di ricorrenza della malattia

### Abilità comunicative

- Utilizzare una corretta terminologia scientifica per identificare, a livello microscopico, i diversi tipi di cellule e tessuti presenti nell'organismo umano
- Descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa
- Saper descrivere i principali modelli di ereditarietà e il rischio di ricorrenza, utilizzando una terminologia genetica corretta

### Autonomia di giudizio

- la capacità di sintetizzare e correlare i vari argomenti
- una capacità critica sull'uso di test genetici per la diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o per la valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse
- Effettuare delle valutazioni di massima relative agli argomenti trattati.
- Lo studente dovrà essere in grado di descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa

## Tali risultati di apprendimento attesi, sono misurabili con la valutazione finale

# PROGRAMMA ISTOLOGIA

Preparazione di tessuti per l'analisi istologica

- La microscopia, la preservazione delle strutture biologiche, le colorazioni.
- Classificazione degli epiteli, polarità delle cellule epiteliali, giunzioni, epiteli assorbenti, epiteli ghiandolari.

## Il Connettivo

- Connettivo propriamente detto: matrice extracellulare e cellule del connettivo. I diversi tipi di connettivo propriamente detto. Il tessuto adiposo. Connettivo di sostegno: la cartilagine e l'osso. Il sangue e i tessuti emopoietici.

# <u>Il Tessuto Muscolare</u>

- Il muscolo scheletrico: struttura delle fibre muscolari, meccanismo di contrazione, diversità delle fibre muscolari. Il muscolo cardiaco: struttura dei cardiomiociti e meccanismo di conduzione miocardica. Il muscolo liscio.

## Il Tessuto Nervoso



- Il neurone. Le cellule gliali. Le fibre nervose mieliniche e amieliniche. Struttura generale dei nervi.

#### **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

### **ANATOMIA**

- Introduzione
- Generalità (Anatomia generale)
- Apparato locomotore (generalita su osteologia, artrologia, miologia)
- Apparato Cardiovascolare (morfologia e struttura del cuore e grossi vasi )
- Apparato circolatorio linfatico ed organi linfoidi (morfologia e struttura :circolazione generale , polmonare , principali tronchi linfatici)
- Apparato respiratorio (morfologia e struttura: via aeree superiori ,polmoni ,pleure , mediastino)
- Apparato digerente (morfologia , struttura : faringe, esofago, stomaco, intestino tenue e crasso, fegato e vie biliari, pancreas)
- Apparato urinario (morfologia e struttura : rene e vie urinarie.)
- Apparato genitale maschile e femminile (morfologia e struttura: testicolo, epididimo, condotto deferente, condotto eiaculatore, vescichette seminali, prostata, ovaio, tuba uterina, utero e vagina)
- Sistema nervoso (brevi cenni alle vie sensitive e motorie, midollo spinale, tronco encefalico, cervelletto, diencefalo e telencefalo).



#### **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. Cenni
- 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
- Tests genetici e loro applicazioni. Cenni di Consulenza Genetica.

# **MODALITÀ DI INSEGNAMENTO**

Il corso integrato consiste di 8 CFU, 2 CFU per ciascun modulo, per un totale di 80 ore. La frequenza è obbligatoria.

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 si troverà nel laboratorio di istologia e conoscerà le diverse strumentazioni, quali microscopi, cappe, incubatori, e seguirà le attività del laboratorio.

Il modulo di BIOLOGIA è strutturato in 20 ore di didattica frontale. 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 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 GENETICA medica consiste in 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 da soli che in gruppo).



## MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

L'esame dell'insegnamento Integrato di Istologia, Biologia, Anatomia e Genetica consiste in una prova di valutazione per ciascuno dei moduli. Lo studente deve sostenere le prove di ciascun modulo in un unico appello secondo le modalità sottoelencate.

ISTOLOGIA. La prova di esame verrà effettuata in forma scritta e consisterà in circa 30 domande a scelta multipla, per ogni risposta esatta verrà assegnato un punto. Il punteggio finale della prova scritta sarà dato dalla somma dei punteggi parziali assegnati ad ogni domanda risposta correttamente. Nella valutazione la conoscenza e capacità di comprensione ha un peso pari al 40%, conoscenza e capacità di comprensione applicate del 40% e autonomia di giudizio del 20%

BIOLOGIA. La verifica della preparazione degli studenti avverrà con esame scritto. La prova scritta è organizzata in 30 domande a risposta multipla. Ogni domanda consta di 5 risposte di cui solo una è corretta. Ad ogni risposta esatta è attribuito il punteggio di 1, ad ogni risposta errata è attribuito il punteggio di 0. ( non è prevista penalità per le risposte errate). Se la prova scritta ha avuto come risultato una valutazione sufficiente, allo studente viene data la possibilità di migliorare il voto ottenuto con una prova orale. Nella valutazione la conoscenza e capacità di comprensione ha un peso pari al 50%, conoscenza e capacità di comprensione applicate del 30% e autonomia di giudizio del 20%

ANATOMIA. La verifica della preparazione degli studenti avverrà con esame scritto seguito da una prova orale. Il test scritto sarà composto da 30 domande con risposte a scelta multipla, per ogni risposta esatta verrà assegnato un punto. Il punteggio finale della prova scritta sarà dato dalla somma dei punteggi parziali assegnati ad ogni domanda risposta correttamente. Per accedere all'esame orale lo studente dovrà aver totalizzato almeno un minimo di 18 punti. Durante la prova orale la Commissione esaminatrice valuterà la capacità da parte dello Studente di applicare le conoscenze e si assicurerà che le competenze siano adeguate a sostenere e risolvere problemi di natura Anatomica.

Nella valutazione la conoscenza e capacità di comprensione ha un peso pari al 50%, conoscenza e capacità di comprensione applicate del 30% e autonomia di giudizio del 20%

GENETICA Medica. L'apprendimento degli studenti sarà valutato attraverso una prova scritta che si terrà alla fine del corso, in cui lo studente risponde a domande a risposta multipla su argomenti presentati durante le lezioni. L'esame scritto consiste in 30 domande con risposte multiple. Ogni risposta corretta vale 1 punto. Il punteggio dell'esame scritto è dato dalla somma dei punteggi delle risposte corrette. L'esame orale è facoltativo: gli studenti possono scegliere di fare l'esame orale solo se il voto minimo conseguito all'esame scritto è 15/30. Il voto minimo per il superamento dell'esame è 18/30. Nella valutazione la conoscenza e capacità di comprensione ha un peso pari al 40%, conoscenza e capacitò di comprensione applicate del 40% e autonomia di giudizio del 20%

Nella valutazione finale sarà fatta la media ponderata dei moduli d'insegnamento



## ATTIVITÀ DI SUPPORTO

ISTOLOGIA 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 consigliati:

**GENETICA MEDICA:** 

Nussbaum, McInnes, Willard "Genetica in Medicina". Edizioni Edises

Dallapiccola, Novelli "Genetica Medica Essenziale" Cic editore

ISTOLOGIA:

William Bloom, Don W. Fawcett, "Elementi di istologia", II edizione a cura di V. Cimini, CIC Edizioni Internazionali.

ANATOMIA:

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:** 

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 ed

## REPERIBILITA' RESPONSABILE

Il ricevimento studenti avviene previo appuntamento scrivendo o telefonando ai seguenti recapiti: Prof.ssa Cinzia Ciccaci

email cinzia.ciccacci@unicamillus.org

Telefono: 06400640