

## 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](mailto:cinzia.ciccacci@unicamillus.org)**

MODULO: GENETICA MEDICA

SSD: MED/03

Numero di CFU: 2

Nome docente: Cinzia Ciccacci e-mail: [cinzia.ciccacci@unicamillus.org](mailto:cinzia.ciccacci@unicamillus.org)

MODULO: ISTOLOGIA

SSD: BIO/17

Numero di CFU: 2

Nome docente: Micol Massimiani e-mail: [micol.massimiani@unicamillus.org](mailto:micol.massimiani@unicamillus.org)

MODULO : ANATOMIA UMANA

SSD: bio/16

Numero di CFU: 2

Nome docente: Paolo Izzo e-mail: [paolo.izzo@unicamillus.org](mailto:paolo.izzo@unicamillus.org)

MODULO : BIOLOGIA GENERALE E CELLULARE

SSD : BIO/13

Numero di CFU : 2

Nome docente : Sabrina Lucchetti mail : [sabrina.lucchetti@unicamillus.org](mailto:sabrina.lucchetti@unicamillus.org)

### **PREREQUISITI**

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

Non sono richieste propedeuticità formali ma per meglio coprendere le argomentazioni sono consigliate nozioni fondamentali di biologia, istologia ,embriologia .fisica e chimica.

### **OBIETTIVI FORMATIVI**

Lo scopo 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 e di riconoscerne le modalità di trasmissione. Lo studente acquisirà conoscenza delle principali metodiche di analisi utili alla diagnosi di tali patologie.

Il modulo di Istologia 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 Anatomia 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 Biologia 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.

## **RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI**

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

### Conoscenza e capacità di comprensione

- La conoscenza della corretta terminologia genetica
- la conoscenza dei principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali
- La conoscenza dei principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie
- 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 comprensione dei principali tipi di test genetici e del loro corretto utilizzo.
  - 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.
  - Conoscere la localizzazione delle strutture anatomiche nello spazio utilizzando la terminologia appropriata.
  - Conoscere la struttura degli organi che compongono gli apparati studiati.
  - Conoscere le relazioni strutturali tra gli organi di un apparato

Utilizza le conoscenze e la terminologia scientifica acquisita nel corso

Conoscenza dei fondamenti della Biologia molecolare e cellulare: lo studente acquisirà i principi generali ed unitari che governano il funzionamento ed il comportamento degli organismi viventi compresi i meccanismi che operano nella trasmissione dei caratteri ereditari.

Alla fine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

- 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.

#### Capacità di applicare conoscenza e comprensione

La capacità di analizzare la storia familiare e di ricostruire i pedigree

La capacità di calcolare il rischio di ricorrenza della malattia

Applicare le conoscenze dell'istologia per comprendere altre branche della biologia strettamente correlate come anatomia, citologia, 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

Saper descrivere i principali modelli di ereditarietà e il rischio di ricorrenza, utilizzando una terminologia genetica corretta

Utilizzare una corretta terminologia scientifica per identificare, a livello microscopico, i diversi tipi di cellule e tessuti presenti nell'organismo umano.

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
- Utilizzare la terminologia scientifica specifica in modo adeguato.

#### 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 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

## **PROGRAMMA**

### **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.

## **ISTOLOGIA**

### *Preparazione di tessuti per l'analisi istologica*

- La microscopia, la preservazione delle strutture biologiche, le colorazioni.  
Gli Epiteli
- Classificazione degli epitelii, polarità delle cellule epiteliali, giunzioni, epitelii assorbenti, epitelii 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.  
Il Tessuto Muscolare
- 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.

## **ANATOMIA UMANA**

- Introduzione
- Generalità (Anatomia generale )
- Apparato locomotore (generalità 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 (breve cenni alle vie sensitive e motorie , midollo spinale, tronco encefalico, cervelletto, diencefalo e telencefalo).

## **BIOLOGIA GENERALE E CELLULARE**

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. Cilgia 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.

## **MODALITÀ DI INSEGNAMENTO**

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

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 da soli che in gruppo).

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.

## MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

L'apprendimento degli studenti sarà valutato attraverso una prova orale su tutti i moduli del corso integrato. Il voto minimo per il superamento dell'esame è 18/30. 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. Saranno inoltre valutati: autonomia di giudizio, abilità comunicative e capacità di apprendimento. La valutazione finale si baserà sul seguente schema:

<b>&lt; 18 insufficiente</b>	Conoscenze frammentarie e superficiali dei contenuti, errori nell'applicare i concetti, esposizione carente.
<b>18-20</b>	Conoscenze dei contenuti sufficienti ma generali, esposizione semplice, incertezze nell'applicazione di concetti teorici.
<b>21-23:</b>	Conoscenze dei contenuti appropriate ma non approfondite, capacità di applicare solo parzialmente i concetti teorici, presentazione dei contenuti accettabile.
<b>24-26</b>	Conoscenze dei contenuti appropriate, discreta capacità di applicazione dei concetti teorici, presentazione dei contenuti articolata.
<b>27-29</b>	Conoscenze dei contenuti precise e complete, buona capacità di applicare i concetti teorici, capacità di analisi e di sintesi, esposizione sicura e corretta.
<b>30-30L</b>	Conoscenze dei contenuti molto ampie, complete ed approfondite, capacità ben consolidata di applicare i concetti teorici e ottima padronanza espositiva, nonché eccellente capacità di analisi, di sintesi e di elaborazione di collegamenti interdisciplinari.

## ATTIVITÀ DI SUPPORTO

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

ANATOMIA Oltre all'attività didattica, non sono previsti Seminari, Internati di ricerca, Internati di reparto e Corsi monografici.

## TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA

Le lezioni saranno fornite agli studenti in formato pdf.

Libri consigliati:

ISTOLOGIA :

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

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 GENERALE E 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 ed

GENETICA MEDICA :

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

"Genetica Medica Essenziale" di Dallapiccola, Novelli. Cic editore