

METODOLOGIE DIAGNOSTICHE AVANZATE (A000369)

1. lingua insegnamento/language

Italiano.

2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. STRANO ROSSI SABINA

Anno Accademico/Academic Year: 2022/2023

Anno di corso/Year Course: 2

Semestre/Semester: 1

CFU/UFC: 10

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- DIAGNOSTICA IN MEDICINA GENOMICA (A000262) - 3 cfu - ssd MED/03

Prof. Emanuela Lucci Cordisco

- DIAGNOSTICA ANATOMO-PATOLOGICA (A000281) - 2 cfu - ssd MED/08

Prof. Capodimonti Sara

- DIAGNOSTICA BIOCHIMICA CLINICA (A000282) - 2 cfu - ssd BIO/12

Prof. Silvia Baroni

- DIAGNOSTICA MEDICO LEGALE (A000283) - 1 cfu - ssd MED/43

Prof. Sabina Strano Rossi

- DIAGNOSTICA MICROBIOLOGICA (A000284) - 2 cfu - ssd MED/07

Prof. Luca Masucci

3. testi di riferimento/bibliography

a) *Articoli e rassegne assegnate a lezione dalla docente.*

b) *Scarpa, Ruco: Anatomia Patologica, Le basi.2017 EDRA; Rubin: Anatomia Patologica L'essenziale, 2015 Piccin*

c) *Ciaccio. Elementi di Biochimica clinica e medicina di laboratorio. EdiSES 2020*

d) *Materiale messo a disposizione dalla docente (slides, articoli scientifici)*

e) *MICROBIOLOGIA MEDICA Patrick R. Murray, Michael A. Pfaller, Ken S. Rosenthal*

Articoli scientifici, riviste e protocolli aggiornati forniti agli studenti durante il corso.

4. obiettivi formativi/learning objectives

Conoscenza delle principali metodologie diagnostiche avanzate nelle diverse discipline oggetto del corso integrato attraverso la comprensione di modelli basati sulla medicina di precisione basata sulla evidenza.

In tal modo il corso si propone di ottenere negli studenti una capacità di giudizio autonomo che li renda in grado di affrontare e risolvere con le adeguate metodologie i vari casi clinici con approccio personalizzato basato sulla evidenza. Tali capacità devono, alla fine del corso far parte del bagaglio culturale dello studente che deve essere in grado di illustrare ed argomentare le varie soluzioni di diagnostica avanzata adatte a risolvere specifici problemi

Il tutto sarà ottenuto attraverso lezioni frontali che forniscono gli elementi di base delle varie discipline e con la discussione interattiva di casi clinici concreti.

5. prerequisiti/PREREQUISITES

Sono necessarie conoscenze di Chimica di base, di Biotecnologie Molecolari e delle basi molecolari delle malattie.

6. metodi didattici/teaching methods

La metodologia didattica si basa su lezioni frontali erogate fornendo sia gli elementi di base delle varie discipline volte principalmente alla comprensione delle principali metodiche avanzate di analisi con prospettive applicative per la risoluzione di casi. Le lezioni si basano su modalità interattive, integrando alla didattica standard attività improntate all'apprendimento attivo, quali: "problem-based learning", "self-learning", e "case study". La didattica si articola in lezioni frontali svolte con l'utilizzo di diapositive su power-point. Le lezioni prevedono la partecipazione attiva degli studenti, al fine di sviluppare capacità critica e autonomia di giudizio mediante la risoluzione di casi concreti, e la loro esposizione argomentata. E' possibile trasformare la lezione in presenza in lezione on line con utilizzo della metodologia dual-mode blackboard collaborate ultra con anche scenario di Online interactive lecture.

7. altre informazioni/other informations

I Docenti sono a disposizione per informazioni sul Corso e chiarimenti sulle lezioni con appuntamento fissato tramite posta elettronica o, per una richiesta veloce, alla fine delle lezioni.

8. modalità di verifica dell'apprendimento/ methods for verifying learning and for evaluation

È previsto un esame orale con i docenti delle varie discipline. Il punteggio verrà espresso in trentesimi e verrà effettuata la media aritmetica dei punteggi ottenuti nelle diverse discipline

È anche possibile, se necessario, l'esecuzione di un esame scritto con quiz a scelta multipla, 6 quiz per ogni modulo, La risposta corretta a tutti i quiz corrisponderà al punteggio di 30/30; ad ogni risposta errata verrà scalato un voto.

9. programma esteso/program

a) Diagnostica in Medicina Genomica:

Tecnologie di analisi di nuova generazione (NGS, Next Generation Sequencing) e loro applicazione diagnostica in medicina genomica. Principali piattaforme di sequenziamento, analisi bioinformatica dei dati, filtraggio e prioritizzazione delle varianti, database genomici di riferimento, classificazione ed interpretazione del significato clinico delle varianti. Applicazioni alla medicina personalizzata e alla diagnostica prenatale

b) Diagnostica Anatomo-Patologica

- Il percorso diagnostico in istopatologia:

Citologia classica ed agoaspirativa. La citologia su strato sottile. Biopsia endoscopica ed ago biopsia chirurgica.

-La processazione del materiale diagnostico:

Congelamento. Fissazione. Inclusione. Taglio. Colorazioni istomorfologiche. Colorazioni istochimiche. Colorazione immunoistochimica. Ultrastruttura.

-La biologia molecolare nella diagnostica avanzata *Anatomo-Patologica*

La ibridizzazione in situ: DNA hybridization. RNA hybridization. FISH e studio delle translocazioni cromosomiche. La estrazione e purificazione di DNA e RNA da tessuti inclusi in paraffina. Micro dissezione.

La PCR nella diagnostica istopatologica: RT-PCR. PCR semiquantitativa. Real Time PCR.

Methylation Specific PCR. Analisi mutazionale e studio dei polimorfismi genici:

SSCP-PCR; Sequenziamento automatico. Analisi dei polimorfismi genici. Studio della instabilità dei microsatelliti. Genotipo tumorale ed applicazione della NGS nella diagnostica avanzata in Anatomia Patologica

c) Diagnostica di biochimica Clinica

Medicina di laboratorio e Biochimica clinica: test biochimici e organizzazione del laboratorio.

Variabilità preanalitica, analitica e postanalitica. Controllo di qualità interno e VEQ . Principali tecniche analitiche. Immunochimica ed interferenze. Medicina di laboratorio e dislipidemie.

Diabete mellito. Biomarcatori di danno cardiaco. Laboratorio e rene; esame delle urine chimico e microscopico

d) Diagnostica Medico Legale

Tossicologia forense e metodiche analitiche; Metodi di screening e conferma. Preparazione campione biologico. Valore probatorio del dato analitico. Diagnosi di

intossicazione/avvelenamento. Sostanze di interesse medico legale, loro identificazione nei campioni biologici, interpretazione del dato analitico: droghe d'abuso classiche e nuove sostanze psicoattive, farmaci psicotropi, farmaci dopanti e farmaci contraffatti, alcol etilico. Applicazione in ambito medico legale.

e) Diagnostica Microbiologica

- *Diagnosi delle malattie infettive: definizione di agenti patogeni virali, batterici, parassitari.*

- *Diagnosi di laboratorio classica: esame colturale, esame microscopico, esame sierologico.*

- *Diagnostica molecolare.*