

METODOLOGIE DIAGNOSTICHE AVANZATE (A000369)

1. lingua insegnamento/language

Italiano.

2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. STRANO ROSSI SABINA

Anno di corso/Year Course: 2

Semestre/Semester: 1

CFU/UFC: 10

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

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

Prof. Sara Capodimonti

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

Prof. Silvia Baroni

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

Prof. Emanuela Lucci Cordisco

- 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

Indicare la bibliografia consigliata.

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

È richiesta la descrizione degli obiettivi formativi specifici dell'insegnamento declinata secondo i 5 Descrittori di Dublino:

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.

Knowledge of the main advanced diagnostic methodologies in the different disciplines covered by the integrated chorus through understanding of models based on evidence-based precision medicine.

In this way, the course aims to obtain in the students an autonomous judgment ability that will make them able to face and solve with the appropriate methodologies the various clinical cases with a personalized evidence-based approach. These skills must, by the end of the course be part of the cultural background of the student who must be able to illustrate and argue the various advanced diagnostic solutions suitable for solving specific problems

This will be achieved through lectures that provide the basic elements of the various disciplines and through interactive discussion of concrete clinical cases.

5. prerequisiti/prerequisites

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

Knowledge of Basic Chemistry, Molecular Biotechnology, and the molecular basis of disease are required.

Attenzione: questo campo va sempre compilato, anche quando il piano degli studi non preveda propedeuticità. Per esempio, per un insegnamento di Biologia erogato al I anno di un corso di laurea, è necessario specificare che: "È richiesta la formazione scolastica di base e la conoscenza delle materie scientifiche di base: chimica, fisica, e matematica."

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.

The teaching methodology is based on face-to-face lectures delivered by providing both the basic elements of the various disciplines aimed mainly at understanding the main advanced methods of analysis with application perspectives for case solving. Lectures are based on interactive modes, integrating activities marked by active learning, such as: "problem-based learning," "self-learning," and "case study" to standard teaching. Teaching consists of face-to-face lectures conducted with the use of power-point slides. The lectures involve the active participation of students in order to develop critical thinking skills and autonomy of judgment through solving concrete cases, and their argued exposition. It is possible to transform the in-person lecture into online lecture with use of dual-mode blackboard collaborate ultra methodology with also Online interactive lecture scenario.

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.

Professors are available for information on the Course and clarification of lectures with an appointment scheduled by e-mail or, for a quick request, at the end of the lectures.

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.

An oral examination is provided with the teachers of the various disciplines. The score will be given in thirtieths and the arithmetic average of the scores obtained in the various disciplines will be taken.

It is also possible, if necessary, the performance of a written examination with multiple-choice quizzes, 6 quizzes for each module. The correct answer to all quizzes will correspond to the score of 30/30; each wrong answer will be deducted a grade.

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. Immunochemica 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.
- Diagnistica molecolare.

a) Diagnostics in Genomic Medicine:

Next Generation Sequencing (NGS) analysis technologies and their diagnostic application in genomic medicine. Main sequencing platforms, bioinformatic data analysis, variant filtering and prioritization, genomic reference databases, classification and interpretation of clinical significance of variants. Applications to personalized medicine and prenatal diagnostics.

b) Anatomic-Pathologic Diagnostics.

- The diagnostic pathway in histopathology: Classical and needle aspiration cytology. Thin layer cytology. Endoscopic biopsy and needle biopsy surgery.

-Processing of diagnostic material: Freezing. Fixation. Inclusion. Cutting. Histomorphologic staining. Histochemical staining. Immunohistochemical staining. Ultrastructure.

-Molecular biology in advanced anatomic-pathologic diagnostics.

In situ hybridization: DNA hybridization. RNA hybridization. FISH and study of chromosomal translocations. The extraction and purification of DNA and RNA from paraffin-embedded tissues. Micro dissection.

PCR in histopathological diagnostics: RT-PCR. Semiquantitative PCR. Real Time PCR.

Methylation Specific PCR. Mutational analysis and study of gene polymorphisms:

SSCP-PCR; Automated sequencing. Analysis of gene polymorphisms. Study of microsatellite instability. Tumor genotyping and application of NGS in advanced diagnostics in Pathological Anatomy.

c) Diagnostica di biochimica Clinica

c) Clinical Biochemical Diagnostics

Laboratory Medicine and Clinical Biochemistry: biochemical testing and laboratory organization. Preanalytic, analytic, and postanalytic variability. Internal quality control and VEQ . Principal analytical techniques. Immunochemistry and interferences. Laboratory medicine and dyslipidemia. Diabetes mellitus. Biomarkers of cardiac damage. Laboratory and kidney; chemical and microscopic urine examination.

d) Medico-Legal Diagnostics.

Forensic toxicology and analytical methods; Screening and confirmatory methods. Biological sample preparation. Evidentiary value of analytical data. Diagnosis of intoxication/poisoning. Substances of forensic medical interest, their identification in biological samples, interpretation of analytical data: classical drugs of abuse and new psychoactive substances, psychotropic drugs, doping drugs and counterfeit drugs, ethyl alcohol. Application in forensic medicine.

e) Microbiological Diagnostics.

- Diagnosis of infectious diseases: definition of viral, bacterial, parasitic pathogens.

- Classical laboratory diagnosis: culture examination, microscopic examination, serological examination.

- Molecular diagnostics.