
Testi del Syllabus

Resp. Did.	GRASSI GABRIELE	Matricola: 009480
Docente	GRASSI GABRIELE, 6 CFU	
Anno offerta:	2023/2024	
Insegnamento:	600SM - BIOCHIMICA CLINICA E BIOMARCATORI	
Corso di studio:	SM70 - BIOTECNOLOGIE MEDICHE E DIAGNOSTICHE	
Anno regolamento:	2023	
CFU:	6	
Settore:	BIO/12	
Tipo Attività:	B - Caratterizzante	
Anno corso:	1	
Periodo:	Primo Semestre	
Sede:	TRIESTE	



Testi in italiano

Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti (Dipl.Sup.)	1-Introduzione alla biochimica e biologia molecolare clinica 2-Origine e conservazione dei campioni biologici 3-Principi generali dell'isolamento di campioni di DNA genomico ed RNA 4- Tecniche di amplificazione del DNA/RNA 5-Enzimi di restrizione 6- Southern/northern/western blot e dot blot e altre tecniche simili 7-Sequenziamento del DNA 8-Microchip 9- FISH e test affini 10-Citofluorimetria 11-Elementi di ematologia 12-Diagnostica malattie genetiche tessuti solidi 13-12-Diagnostica malattie genetiche del sangue 14-Diagnosi malattie infettive 15-Aptameri in diagnostica e terapia sperimentale
Testi di riferimento	nessuno
Obiettivi formativi	Gli obiettivi formativi del corso comprendono: 1) Conoscenza e capacità di comprensione. Al termine del corso lo studente dovrà aver acquisito le conoscenze di base dei principali test di laboratorio di biologia molecolare clinica. Lo studente dovrà essere in grado di analizzare e comprendere il significato clinico del risultato del test. 2) Autonomia di giudizio. Lo studente dovrà saper valutare le azioni da intraprendere in termini di approfondimento diagnostico ma anche di

terapia/consigli comportamentali, secondari al risultato del test. In oltre, lo studente dovrà raggiungere una autonomia di giudizio sul discernimento delle alterazioni dei test rilevanti per la salute del paziente da quelle non/poco rilevanti.

3) Abilità comunicative. Lo studente dovrà essere in grado di intervenire in una discussione sulle caratteristiche dei test di laboratorio di biologia molecolare clinica esponendo in maniera fluente le nozioni imparate. Lo studente dovrà essere in grado di contribuire con le proprie conoscenze alla discussione e risoluzione di problematiche pratiche nel campo dell'utilizzo dei test. Infine, dovrà saper comunicare e spiegare al paziente il significato del risultato del test

4) Capacità di apprendere. Lo studente dovrà essere in grado di trasferire le nozioni imparate nel campo applicativo e della ricerca nel campo dei test di laboratorio di biologia molecolare clinica

Prerequisiti

Conoscenza delle nozioni di biochimica e biologia cellulare di base

Metodi didattici

I metodi didattici consistono in lezioni frontali con presentazione tramite file power point; nelle lezioni verranno illustrati i vari tipi di test della biologia molecolare clinica unitamente alla presentazione di selezionati casi clinici. I file power point verranno distribuiti agli studenti la lezione precedente in modo che gli studenti possano prenderne visione prima della spiegazione del docente. Il docente esorterà gli studenti a porre domande sugli argomenti trattati prima, dopo ma anche durante la lezione.

Modalità di verifica dell'apprendimento

L'apprendimento verrà verificato tramite esame orale. Le domande potranno vertere sulla descrizione delle metodologie utilizzate per rilevare i livelli dei vari composti di interesse in biochimica biologia molecolare clinica, sulla discussione dei dati di laboratorio di un caso clinico, sul range di normalità dei vari composti di interesse in biochimica clinica. L'esame orale avrà durata di circa 25 minuti e partirà da un argomento spaziando poi su temi ad esso correlati. Verrà valutata la chiarezza nella esposizione, la capacità di ragionamento, la precisione nella terminologia. Il voto sarà espresso in trentesimi.

La griglia di valutazione adottata è la seguente:

- Eccellente (30 - 30 e lode): ottima conoscenza degli argomenti, ottima proprietà di linguaggio, ottima capacità analitica; brillante applicazione delle conoscenze teoriche a casi concreti.

- Molto buono (27 - 29): buona conoscenza degli argomenti, notevole proprietà di linguaggio, buona capacità analitica; corretta applicazione delle conoscenze teoriche a casi concreti.

- Buono (24-26): buona conoscenza dei principali argomenti, discreta proprietà di linguaggio; buona capacità di applicare le conoscenze teoriche a casi concreti.

- Soddisfacente (21-23): parziale padronanza degli argomenti principali dell'insegnamento, pur possedendone le conoscenze fondamentali; soddisfacente proprietà di linguaggio e sufficiente capacità di applicare le conoscenze teoriche a casi concreti.

- Sufficiente (18-20): minima conoscenza degli argomenti principali dell'insegnamento e del linguaggio tecnico, limitata capacità di applicare in modo adeguato le conoscenze teoriche a casi concreti.

- Insufficiente: mancanza di conoscenza accettabile dei contenuti dei diversi argomenti del programma.

Programma esteso

1-Introduzione alla biochimica e biologia molecolare clinica (Intervalli di riferimento, sensibilità/specificità del test, accuratezza/precisione del test, valori decisionali);

2-Origine e conservazione dei campioni biologici (fase preanalitica/analitica/post-analitica, tipi di materiali biologici da cui ottenere i campioni),

3-Estrazione DNA/RNA (metodi di estrazione acidi nucleici, conservazione DNA/RNA, analisi quantità e qualità degli acidi nucleici estratti);

4- Tecniche di amplificazione del DNA/RNA (principio di ibridazione degli acidi nucleici, PCR standard, nested PCR, semi-nested PCR, PCR multiplex, PCR allele-specifica, analisi eteroduplex, analisi SSCP, methylation PCR, RT-PCR, droplet PCR, LCR, NASBA, TMA),

5-Enzimi di restrizione (nomenclatura, meccanismi di azione, condizioni di reazione, star activity),
 6-Southern/northern/western blot e dot blot e altre tecniche simili (tipi di sonde, marcatura sonde, principio del southern/northern/western/dot blot, vantaggi-svantaggi rispetto ad altre tecniche, ibridazione in situ, bDNA,
 7-Sequenziamento del DNA (principio del sequenziamento, sequenziamento manuale, sequenziamento automatico, next generation sequencing),
 8-Microchip (principio di funzionamento, metodo ad un colore, metodo a due colori, quantificazione espressione genica, quantificazione espressione miRNA),
 9- FISH e test affini (principio di funzionamento, esempi applicativi, rilascio di sonde costituite da acidi nucleici ai tessuti/cellule, barriere al rilascio di sonde costituite da acidi nucleici, cenni sui vettori virali, immunofluorescenza),
 10-Citofluorimetria (architettura dello strumento, principio di funzionamento, focalizzazione idrodinamica, luce laser, scattering della luce, FSC, SSC, fluorocromi, spettri di assorbimento/emissione, citogramma, identificazioni fasi del ciclo cellulare, rappresentazione dei dati, compensazione, Fluorescence-activated cell sorting),
 11-Elementi di ematologia (numero globuli rossi, Hb, ematocrito, reticolocitosi, MCV, MCH, MCHC, RDW, HDW, numero neutrofili/eosinofili/basofili/linfociti/monociti, ferritinemia, sideremia, saturazione transferrina, livelli di fattore intrinseco e vit B12, principali tipi di anemie, elettroforesi Hb, Tempo di emorragia, Valutazione della funzionalità piastrinica, Tempo di Protrombina (PT), Tempo di Tromboplastina attivato (aPTT), Tempo di trombina, Dosaggio dei fattori della coagulazione, Dosaggio del fibrinogeno, Dosaggio Antitrombina III, Dosaggio D-Dimero),
 12-Diagnostica malattie genetiche tessuti solidi (Distrofia di Duchenne, fibrosi cistica),
 13-12-Diagnostica malattie genetiche del sangue (talassemie, anemia falciforme, deficit G6PD, malattia granulomatosa cronica, emofilia, malattia di Von Willebrand)
 14-Diagnosi malattie infettive (epatiti A/B/C, HIV, CMV, COVID-19, infezioni batteriche sostenute da batteri difficili da coltivare)
 15-Aptameri in diagnostica e terapia sperimentale (definizione, funzione, tecnica di generazione degli aptameri, applicazioni biomediche e non, vantaggi degli aptameri, utilizzo nella diagnostica di patologie infettive, tumorali come il tumore alla prostata, il carcinoma epatico, il glioblastoma multiforme, carcinoma polmonare, leucemia linfatica cronica),
 16- Non coding RNAs nella diagnostica del cancro (classificazione e funzionamento dei ncRNAs, possibile uso come markers tumorali, sistemi di trasporto nell'organismo).

Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile

Questo insegnamento approfondisce argomenti strettamente connessi a uno o più obiettivi dell'Agenda 2030 per lo Sviluppo Sostenibile delle Nazioni Unite

Obiettivi per lo sviluppo sostenibile

Codice	Descrizione
3	Salute e benessere



Testi in inglese

	Italian
--	---------

1-Introduction to clinical molecular biology and biochemistry
2-Origin and conservation of biological samples
3-General principles of the isolation of genomic DNA and RNA samples
4- DNA/RNA amplification techniques
5-Restriction enzymes
6- Southern/northern/western blot and dot blot and other similar techniques
7-DNA sequencing
8-Microchip
9- FISH and related tests
10-Cytofluorimetry
11-Elements of hematology
12-Diagnostics of solid tissue genetic diseases
13-12-Diagnostics of genetic blood diseases
14-Diagnosis of infectious diseases
15-Aptamers in experimental diagnostics and therapy

none

The learning objectives of the course include:

1) Knowledge and understanding. At the end of the course the student must have acquired the basic knowledge of the main laboratory tests of clinical molecular biology. The student must be able to analyze and understand the clinical significance of the test result.

2) Autonomy of judgment. The student will have to be able to evaluate the actions to be taken in terms of diagnostic investigation but also of therapy/behavioral advice, secondary to the test result. In addition, the student will have to reach an autonomy of judgment on the discernment of test alterations relevant to the patient's health from those that are not/little relevant.

3) Communication skills. The student must be able to intervene in a discussion on the characteristics of clinical molecular biology laboratory tests by fluently exposing the concepts learned. The student must be able to contribute their knowledge to the discussion and resolution of practical problems in the field of test use. Finally, the student must be able to communicate and explain to the patient the meaning of the test result

4) Ability to learn. The student must be able to transfer the concepts learned in the field of application and research in the field of clinical molecular biology laboratory tests

The knowledge of the fundamentals biochemistry and cell biology notions

The teaching methods consist of frontal lessons with presentation via power point files; in the lessons the various types of clinical molecular biology tests will be illustrated together with the presentation of selected clinical cases. The power point files will be distributed to students the previous lesson so that students can view them before the teacher's explanation. The teacher will encourage students to ask questions on the topics covered before, after but also during the lesson.

Learning will be verified through an oral exam. The questions may concern the description of the methodologies used to detect the levels of the various compounds of interest in clinical biochemistry and molecular biology, the discussion of the laboratory data of a clinical case, the normal range of the various compounds of interest in clinical biochemistry. The oral exam for the clinical biochemistry part will last approximately 25 minutes and will start from a topic and then move on to topics related to it. Clarity in exposition, reasoning ability, precision in terminology will be evaluated. The vote will be expressed in thirtieths. The evaluation grid adopted is the following:

- Excellent (30 - 30 cum laude): excellent knowledge of the topics, excellent language skills, excellent analytical skills; brilliant application of theoretical knowledge to concrete cases.

- Very good (27 - 29): good knowledge of the subjects, remarkable

language proficiency,
good analytical skills; correct application of theoretical knowledge to concrete cases.

- Good (24-26): good knowledge of the main topics, good command of the language; good ability to apply theoretical knowledge to concrete cases.

- Satisfactory (21-23): partial mastery of the main teaching topics, while possessing the fundamental knowledge; satisfactory command of language and sufficient ability to apply theoretical knowledge to concrete cases.

- Sufficient (18-20): minimal knowledge of the main teaching topics and technical language, limited ability to adequately apply theoretical knowledge to concrete cases.

- Insufficient: lack of acceptable knowledge of the contents of the different topics of the program.

1-Introduction to clinical molecular biology and biochemistry (reference intervals, sensitivity/specificity of the test, accuracy/precision of the test, decision values);

2-Origin and storage of biological samples (pre-analytical/analytical/post-analytical phase, types of biological materials from which to obtain the samples),

3-DNA/RNA extraction (nucleic acid extraction methods, DNA/RNA storage, quantity and quality analysis of the extracted nucleic acids);

4- DNA/RNA amplification techniques (principle of nucleic acid hybridization, standard PCR, nested PCR, semi-nested PCR, multiplex PCR, allele-specific PCR, heteroduplex analysis, SSCP analysis, methylation PCR, RT-PCR, droplet PCR, LCR, NASBA, TMA),

5-Restriction enzymes (nomenclature, mechanisms of action, reaction conditions, star activity),

6-Southern/northern/western blot and dot blot and other similar techniques (types of probes, labeling probes, southern/northern/western/dot blot principle, advantages-disadvantages compared to other techniques, in situ hybridization, bDNA),

7-DNA sequencing (principle of sequencing, manual sequencing, automatic sequencing, next generation sequencing),

8-Microchip (working principle, one color method, two color method, gene expression quantification, miRNA expression quantification),

9- FISH and related tests (operating principle, application examples, release of probes made up of nucleic acids to tissues/cells, barriers to the release of probes made up of nucleic acids, outline of viral vectors, immunofluorescence),

10-Cytofluorimetry (instrument architecture, principle of operation, hydrodynamic focusing, laser light, light scattering, FSC, SSC, fluorochromes, absorption/emission spectra, cytogram, cell cycle phase identifications, data representation, compensation, Fluorescence-activated cell sorting),

11-Elements of hematology (number of red blood cells, Hb, hematocrit, reticulocytosis, MCV, MCH, MCHC, RDW, HDW, number of neutrophils/eosinophils/basophils/lymphocytes/monocytes, ferritinemia, serum iron, transferrin saturation, levels of intrinsic factor and vit B12, main types of anemias, Hb electrophoresis, bleeding time, evaluation of platelet function, prothrombin time (PT), activated thromboplastin time (aPTT), thrombin time, coagulation factors dosage, fibrinogen dosage, antithrombin dosage III, D-Dimer Assay),

12-Diagnostics of solid tissue genetic diseases (Duchenne dystrophy, cystic fibrosis),

13-12-Diagnostics of genetic blood diseases (thalassemia, sickle cell anemia, G6PD deficiency, chronic granulomatous disease, hemophilia, Von Willebrand disease)

14-Diagnosis of infectious diseases (hepatitis A/B/C, HIV, CMV, COVID-19, bacterial infections caused by bacteria that are difficult to cultivate)

15-Aptamers in diagnostics and experimental therapy (definition, function, aptamer generation technique, biomedical and non-biomedical applications, advantages of aptamers, use in the diagnosis of infectious and tumoral diseases such as prostate cancer, liver cancer, glioblastoma multiforme, lung cancer, chronic lymphocytic leukaemia),

16- Non coding RNAs in cancer diagnostics (classification and functioning of ncRNAs, possible use as tumor markers, transport systems in the

body).

This teaching explores topics closely related to one or more objectives of the 2030 Agenda for Sustainable Development of the United Nations

Obiettivi per lo sviluppo sostenibile

Codice	Descrizione
3	Good health and well-being