

<b>FACOLTÀ</b>	MEDICINA E CHIRURGIA
<b>ANNO ACCADEMICO</b>	2012/2013
<b>CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)</b>	Tecniche di Laboratorio Biomedico
<b>INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO</b>	Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica
<b>TIPO DI ATTIVITÀ</b>	Base, caratterizzante
<b>AMBITO DISCIPLINARE</b>	Medicina di Laboratorio e Diagnostica Integrata
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	01557
<b>ARTICOLAZIONE IN MODULI</b>	SI
<b>NUMERO MODULI</b>	2
<b>SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI</b>	BIO/12, MED/46
<b>DOCENTE RESPONSABILE (MODULO 1)</b>	<b>Prof. Marcello Ciaccio</b> Professore Ordinario Università degli Studi di Palermo
<b>DOCENTE COINVOLTO (MODULO 2)</b>	<b>Dott.ssa Chiara Bellia</b> Ricercatore Università degli Studi di Palermo
<b>CFU</b>	12
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	180
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE</b>	120
<b>PROPEDEUTICITÀ</b>	Nessuna
<b>ANNO DI CORSO</b>	Primo
<b>SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI</b>	Complesso Didattico Aule Nuove
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali
<b>MODALITÀ DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria
<b>METODI DI VALUTAZIONE</b>	Prova Orale
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	Secondo semestre
<b>CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE</b>	Vedi sito di facoltà
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	Lunedì e Mercoledì, ore 10-12

<p><b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b></p> <p><b>Conoscenza e capacità di comprensione</b> Conoscere i meccanismi molecolari, cellulari, biochimici e fisiologici che mantengono l'omeostasi dell'organismo.</p> <p><b>Capacità di applicare conoscenza e comprensione</b> Essere in grado di eseguire correttamente le strategie diagnostiche e terapeutiche adeguate, allo scopo di salvaguardare la vita e saper applicare i principi della medicina basata sull'evidenza. Conoscere l'utilizzo appropriato delle risorse umane, degli interventi diagnostici, delle modalità terapeutiche e delle tecnologie dedicate alla cura della salute.</p> <p><b>Autonomia di giudizio</b> Essere in grado di formulare delle ipotesi, raccogliere e valutare in maniera critica i dati, per risolvere i problemi. Essere in grado di formulare giudizi personali per risolvere i problemi analitici e critici ("problem solving") e saper ricercare autonomamente l'informazione scientifica, senza aspettare che essa sia loro fornita. Identificare, formulare e risolvere i problemi del paziente utilizzando le basi del pensiero e della ricerca scientifica e sulla base dell'informazione ottenuta e correlata da diverse fonti.</p> <p><b>Abilità comunicative</b> Interagire con altre figure professionali coinvolte nella cura dei pazienti attraverso un lavoro di gruppo efficiente. Comunicare in maniera efficace sia a livello orale che in forma scritta.</p>
---

Saper creare e mantenere buone documentazioni mediche.

### **Capacità di apprendimento**

Essere in grado di raccogliere, organizzare ed interpretare correttamente l'informazione sanitaria e biomedica dalle diverse risorse e database disponibili.

Saper raccogliere le informazioni specifiche sul paziente dai sistemi di gestione di dati clinici.

## **OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO DI BIOCHIMICA CLINICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA**

Obiettivi dell'Insegnamento di Biochimica Clinica sono quelli di consentire allo studente l'acquisizione delle nozioni fondamentali (teoriche e pratiche) che gli permettono di valutare criticamente sia le metodologie pertinenti alla Biochimica Clinica sia il significato dei dati da essa ottenibili in relazione alle condizioni patologiche dell'uomo. Lo studente dovrà acquisire le basi metodologiche e culturali, nonché l'esperienza sufficiente per saper decidere sull'opportunità di esami o analisi speciali ed avere la capacità di accedere al dato biochimico clinico come strumento diagnostico.

In particolare:

- conoscenza dei principali esami di laboratorio e delle basi biologiche, molecolari e fisiopatologiche che ne sono i presupposti e fondamento.
- corretto uso dei tests nei procedimenti di screening, di diagnosi di stadiazione e fasi terapeutiche delle malattie.
- appropriata interpretazione dei risultati e loro correlazione critica con gli eventi molecolari e biologici indotti dal fatto patologico.
- acquisizione di una corretta capacità di programmazione/prescrizione dei tests in rapporto all'ipotesi diagnostica o fase di monitoraggio della malattia.

Conoscenza dei meccanismi genetico-molecolari di base e conoscenza delle principali sindromi cliniche derivanti da alterazioni geniche.

<b>MODULO</b>	<b>Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica</b>
<b>ORE FRONTALI</b>	<b>ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA</b>
1	Gli esami di laboratorio: definizione, tipologia, modalità di richiesta.
1	Applicazioni biotecnologiche nel laboratorio di Biochimica Clinica.
2	Enzimologia Clinica: Profili d'organo e di tessuto. Fosfatasi acida ed alcalina, Aldolasi, Aminotransferasi, LDH, CK, $\gamma$ GT, Colinesterasi, Amilasi, Lipasi, Proteasi, G-6-PD, Piruvico chinasi, Lisozima.
10	Metabolismo glicidico: La Malattia Diabetica: Biochimica del Diabete tipo I e del Diabete tipo II; Modificazioni biochimiche indotte dalla Malattia Diabetica; Biochimica e Biochimica Clinica delle Complicanze della Malattia Diabetica; Diagnostica Biochimica Clinica (glicemia, glicosuria, insulinemia, C-peptide plasmatico dopo carico, glucagonemia, cortisolemia, GH ematico, determinazione proteine glicate e loro significato, curve da carico glucidico, curve insulinemiche, corpi chetonici ematici ed urinari, lattacidemia, piruvicemia, dislipidemie nel diabetico, alterazioni urinarie nel diabetico).
10	Le Ipoglicemie: aspetti biochimico clinici e dismetabolici. Metabolismo lipidico: Acidi grassi. Colesterolo, HDL-colesterolo, LDL-colesterolo, Trigliceridi, Fosfolipidi. Lipoproteine. Dislipidemie. Ipercolesterolemie. Aterosclerosi e Malattie cardiovascolari.
6	Metabolismo proteico: Le proteine del plasma. Elettroforesi siero-proteica: criteri interpretativi. Aspetti biochimico clinici e dismetabolici dell'Insufficienza Renale. Iperammoniemie. Aspetti biochimico clinici e dismetabolici del Coma epatico. Ciclo della Urea: biochimica clinica dei deficit enzimatici.

10	<p>Aminoacidopatie: Iperfenilalaninemie.</p> <p>Sistema Endocrino:</p> <p>Diagnostica biochimico clinica dell'Asse Ipotalamo-Ipofisi: GH e accrescimento, Prolattina ed amenorrea, GnRH, LH, FSH e riproduzione, ACTH, TSH, e relativi test funzionali.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica del Pancreas endocrino: Insulina, Glucagone, Somatostatina.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica degli Ormoni gastro-intestinali.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica dell'Iperplasia corticosurrenalica e dell'Ipofunzione surrenalica.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica degli Ipertiroidismi, delle Tireotossicosi e degli Ipotiroidismi.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica delle Patologie del Testicolo, dell'Ovaio e delle Malattie della differenziazione sessuale.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica del Rachitismo.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica dell'Osteoporosi, dell'Osteomalacia. Calcemia e sua regolazione.</p> <p>Recettori ormonali e loro importanza in biochimico clinica.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica dei fattori di regolazione della pressione arteriosa: ANF; Catecolamine; Glucocorticoidi. Alterazioni biochimico cliniche nell'ipertensione essenziale e nelle forme secondarie.</p>
2	<p>Diagnostica biochimico clinica dei disordini dell'equilibrio acido-base e idro-salino. Emogasanalisi: Interpretazione dei dati e refertazione.</p>
4	<p>Infarto del Miocardio: fattori di rischio; modificazioni biochimiche nell'area infartuale; enzimologia clinica, moderni marcatori di danno miocardio.</p>
4	<p>Diagnostica biochimico clinica delle Malattie del Fegato.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica degli Itteri.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica delle Patologie del Pancreas esocrino.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica della funzionalità renale normale e patologica.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica del Metabolismo dell'Eme.</p> <p>Diagnostica biochimico clinica delle Malattie reumatiche, delle Malattie del tessuto connettivo e delle Malattie autoimmuni.</p>
5	<p>La Malattia Neoplastica: alterazioni biochimiche che inducono la malattia neoplastica; metastasi ed invasività; importanza dei marcatori biochimici di neoplasia.</p>
1	<p>Biochimica della nutrizione e sua sorveglianza biochimico clinica.</p>
1	<p>Diagnostica di laboratorio delle Malattie genetiche acquisite.</p>
1	<p>Diagnostica di laboratorio delle Malattie Muscolari.</p>
1	<p>Aspetti biochimico clinici delle Malattie Neuro-Psichiatriche.</p> <p>Aspetti biochimico clinici del dolore.</p> <p>Biochimica Clinica del liquido cefalorachidiano.</p>
1	<p>Aspetti biochimico clinici dello Shock, del Trauma e del Paziente chirurgico.</p>
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	<p>L. Sacchetti, P. Cavalcanti, G. Fortunato, L. Pastore, F. Rossano, D. Salvatore e F. Scopacasa: Medicina di Laboratorio e Diagnostica Genetica. Idelson-Gnocchi Editori, 2007.</p> <p>G. Federici, P. Cipriani, C. Cortese, A. Fusco, P. Ialongo e C. Milani: Medicina di Laboratorio. 3ª Edizione, McGraw-Hill, 2009.</p> <p>L. Spandrio: Biochimica Clinica Speciale. Piccin Editore, 2006.</p> <p>W.J. Marshall e S.K. Bangert: Biochimica in Medicina Clinica. Mc Graw-Hill, 1997.</p> <p>B. Barbiroli, F. Filadoro, C. Franzini, L. Sacchetti, e F. Salvatore: Medicina di Laboratorio. UTET, 1996.</p> <p>T. Strachan, A. Read. Genetica umana molecolare. 3a Edizione, UTET, 2007.</p>

Interpretazione critica dei risultati di laboratorio in relazione ai fattori di incertezza della misura e di variabilità biologica; valutazione dell'affidabilità diagnostica delle indagini di laboratorio, esemplificazione delle forme corrette di refertazione.  
 Informazione sulle caratteristiche tecniche delle più rilevanti metodologie utilizzate in Biochimica Clinica.

MODULO	Scienze Tecniche di Medicina e di Laboratorio
<b>ORE FRONTALI</b>	<b>ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA</b>
5	Introduzione alla Medicina di Laboratorio: tipo di campioni biologici, modalità di raccolta e conservazione dei campioni biologici, trattamento pre-analitico. Variabilità biologica e analitica, accuratezza e precisione, sensibilità e specificità analitiche e cliniche, classificazione degli errori, intervalli di riferimento, controlli di qualità interni ed esterni.
5	Tecniche di separazione: dialisi ed ultrafiltrazione, gel filtrazione, concentratori per ultrafiltrazione, centrifugazione analitica e preparativa, cenni di fisica sulla velocità di filtrazione, componenti principali di una centrifuga, tipologie di centrifughe e di rotor, ultracentrifugazione ed applicazioni nel laboratorio di biochimica clinica.
10	Spettrofotometria di assorbimento UV-visibile: principali caratteristiche dell'onda elettromagnetica, definizione dello spettro elettromagnetico, principali fenomeni fisici di interazione tra onda elettromagnetica e materia, transizioni elettromagnetiche, assorbimento ed emissione, componenti di uno spettrofotometro, legge di Lambert-Beer, rette di taratura, analisi dirette, analisi con comparsa o scomparsa di assorbimento, analisi cinetiche. Principali applicazioni: determinazione della creatininemia, glicemia, colesterolemia totale, HDL ed LDL, trigliceridemia, bilirubinemia totale e frazionata, transaminasi.
5	Fluorimetria: principi fisici, spettro di assorbimento ed emissione, principali componenti di un fluorimetro, analisi quantitative, principali applicazioni.
10	Elettroforesi: definizione, supporti impiegati, principi fisici, componenti di un sistema elettroforetico. Elettroforesi di proteine: SDS-PAGE, elettroforesi di proteine sieriche. Elettroforesi di acidi nucleici: supporti e visualizzazione. Elettroforesi capillare: caratteristiche, sistema elettroforetico, flusso elettroendosmotico. Applicazioni in biologia molecolare: sequenziamento di Sanger e modificazioni, lettura degli elettroferogrammi ed identificazione di mutazioni.
10	Tecniche cromatografiche: principi di base della separazione cromatografica; coefficienti di ripartizione; piatti teorici ed efficienza delle colonne; principali componenti di un sistema di cromatografia su colonna; eluizione isocratica e a gradiente; caratteristiche del picco cromatografico. Cromatografia su strato sottile (TLC) e su carta; cromatografia di adsorbimento, di ripartizione, a scambio ionico, di esclusione molecolare. Principali sistemi di rivelazione. Analisi qualitative e quantitative mediante cromatografia.
5	Tecniche di estrazione degli acidi nucleici: estrazione mediante fenolo-cloroformio, salting-out, metodi cromatografici.
10	Tecniche di amplificazione degli acidi nucleici: principi, applicazioni della PCR, RT-PCR. Utilizzo della PCR per la genotipizzazione. Real time-PCR: principali chimiche impiegate, utilizzo per la quantificazione degli acidi nucleici nei campioni biologici, applicazione per la discriminazione allelica. Enzimi di restrizione ed analisi RFLP per l'identificazione di SNPs.
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	G. Federici, P. Cipriani, C. Cortese, A. Fusco, P. Ialongo e C. Milani: Medicina di Laboratorio. 3 <sup>a</sup> Edizione, McGraw-Hill, 2009. L. Spandrio. Principi e Tecniche di Chimica Clinica. Piccin, 2000 Keith Wilson e John Walker. Metodologia Biochimica. Ed. Raffaello Cortina