



SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

"BIOCHIMICA CLINICA"

SSD BIO/12

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: BIOTECNOLOGIE PER LA SALUTE

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: GIULIA FRISSE

TELEFONO: 0817463186

EMAIL: GFRISSE@UNINA.IT

INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

INSEGNAMENTO INTEGRATO (EVENTUALE): BIOTECNOLOGIE PER BIOCHIMICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA

MODULO (EVENTUALE): BIOCHIMICA CLINICA (CLINICAL BIOCHEMISTRY)

CANALE (EVENTUALE): PARI

ANNO DI CORSO (I, II, III): III

SEMESTRE (I, II): I

CFU:6

INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

Nessuno

EVENTUALI PREREQUISITI

Nessuno

OBIETTIVI FORMATIVI

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

Conoscenza e capacità di comprensione

Conoscenza del corretto uso degli strumenti analitici e dell'applicazione di tecniche analitiche tradizionali ed avanzate. Conoscenza delle potenzialità e dei limiti dei principali marcatori attualmente usati in Biochimica Clinica. Capacità di comprensione del significato dei risultati delle indagini biochimico-cliniche nella diagnosi e valutazione delle principali patologie umane.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Il percorso formativo è orientato a trasmettere le capacità operative necessarie ad applicare concretamente le conoscenze sia nell'ambito di un laboratorio diagnostico sia nell'attività di ricerca inerente al settore della Biochimica Clinica. Lo studente dovrà essere in grado di affrontare in modo ragionato e critico lo studio della materia.

PROGRAMMA-SYLLABUS

1. Aspetti introduttivi della biochimica clinica: campioni biologici, variabilità biologica, variabilità analitica; ciclo analitico; unità di misura internazionali (0,3 CFU)
2. Caratteristiche dei metodi analitici: sensibilità e specificità analitiche; interferenza; linearità (0,3 CFU)
3. Errori di misura e indicatori di performance dei metodi: precisione ed accuratezza; traguardo analitico (0,3 CFU)
4. Controlli di qualità interno e esterno (0,2 CFU)
5. Classificazione dei metodi analitici e calibratori: metodi definitivi, di riferimento e di routine (0,2 CFU)
6. Interpretazione del dato di laboratorio: calcolo dei valori di riferimento; indice individualità; valori decisionali e desiderabili; differenza critica (0,3 CFU)
7. Caratteristiche dei test diagnostici: sensibilità e specificità diagnostiche; curve ROC; valore predittivo positivo e negativo (0,3 CFU)
8. Alterazioni biochimiche durante l'infiammazione: proteine della fase acuta, PCR, amiloide sierica A, VES, le proteine del complemento (0,3 CFU)
9. Quadro proteico elettroforetico; elettroforesi su gel e capillare; funzione delle proteine presenti nelle diverse bande; principali alterazioni qualitative e quantitative; caratterizzazione della componente monoclonale (0,5 CFU)
10. Principali biomarcatori enzimatici; misura della concentrazione e dell'attività enzimatica; isoforme e isoenzimi; macroenzimi; enzimi epatici e muscolari (0,5 CFU)
11. Enzimi e reazioni enzimatiche utili nei dosaggi biochimico-clinici; reazioni accoppiate; principali indicatori per la rilevazione spettrofotometrica (0,4 CFU)
12. Metabolismo del ferro e parametri utili per la valutazione dello stato marziale: sideremia, ferritina, transferrina, saturazione della transferrina; principali alterazioni fisiopatologiche (0,5 CFU)
13. Metabolismo osseo e minerale; calcio e meccanismi di regolazione (vitamina D, paratormone, calcitonina); i marcatori di formazione ossea (fosfatasi alcalina, osteocalcina) e di riassorbimento (piridinolina, desossipiridinolina) (0,5 CFU)
14. Equilibrio acido-base (i sistemi tampone del sangue e delle cellule; il ruolo degli organi) e test di laboratorio per il controllo dell'equilibrio acido-base (emogasanalisi); principali alterazioni fisiopatologiche (0,4 CFU)
15. Valutazione dello stato glicemico: glicemia e relativi metodi di dosaggio; test da carico di glucosio; emoglobina glicosilata; glicosuria; insulinemia; anticorpi anti-insulina; self testing per il glucosio (0,3 CFU)
16. Principali alterazioni dei parametri glucidici e relativi stati patologici: ipoglicemia, diagnosi di diabete, alterata glicemia a digiuno, alterata tolleranza al glucosio; chetoacidosi (0,2 CFU)
17. Metabolismo lipidico e classificazione delle lipoproteine; parametri lipidici e relativi metodi di dosaggio: colesterolo, trigliceridi, frazioni del colesterolo, ApolipoproteinaB, ApolipoproteinaA1, LDL piccole e dense, Lipoproteina(a) (0,3 CFU)

18. Interpretazione delle alterazioni dei parametri lipidici: valutazione del rischio cardiovascolare, iperlipidemie e ipolipidemie (0,2 CFU)

1. Introduction to clinical biochemistry: biological samples, biological variability, analytical variability; analytical cycle; international units of measurement
2. Characteristics of analytical methods: analytical sensitivity and specificity; interference; linearity
3. Measurement errors and method performance indicators: precision and accuracy; analytical goal
4. Internal and external quality controls
5. Classification of analytical methods and calibrators: definitive, reference and routine methods
6. Interpretation of laboratory data: calculation of reference values; individuality index; decision-making and desirable values; critical difference
7. Characteristics of diagnostic tests: diagnostic sensitivity and specificity; ROC curves; positive and negative predictive value
8. Biochemical alterations during inflammation: acute phase proteins, C-reactive protein, serum amyloid A, ESR, complement proteins
9. Electrophoresis of serum proteins; gel and capillary electrophoresis; function of the proteins in the different bands (albumin, alpha 1, alpha 2, beta and gamma-globulins); main qualitative and quantitative alterations; characterization of the monoclonal component (immunofixation and immunosubtraction)
10. Main enzymatic biomarkers; measurement of concentration and enzymatic activity; isoforms and isoenzymes; macroenzymes; liver enzymes
11. Enzymes and enzymatic reactions useful in biochemical-clinical assays; coupled reactions; main indicators for spectrophotometric detection
12. Iron metabolism and parameters useful for evaluating the iron state: iron, ferritin, transferrin, transferrin saturation; main pathophysiological alterations
13. Bone and mineral metabolism; calcium and regulatory mechanisms (vitamin D, parathyroid hormone, calcitonin); markers of bone formation (alkaline phosphatase, osteocalcin) and resorption (pyridinoline, deoxypyridinoline);
14. Acid-base balance (buffer systems of blood and cells; the role of organs) and laboratory tests to control the acid-base balance (blood gas analysis, pH, pO₂; pCO₂; determination of bicarbonate; anion gap) ; main pathophysiological alterations
15. Evaluation of the glycemic status: glycaemia and measurement methods; glucose tolerance test; glycosylated hemoglobin; glycosuria; insulinemia; islet cell antibodies; glucose self-testing
16. Main alterations of glucose parameters and related pathological states: hypoglycemia, diagnosis of diabetes, impaired fasting glycaemia, impaired glucose tolerance; ketoacidosis
17. Lipid metabolism and classification of lipoproteins; lipid parameters and measurement methods: cholesterol, triglycerides, cholesterol fractions, ApolipoproteinB, ApolipoproteinA1, small dense LDL, Lipoprotein(a)
18. Interpretation of alterations in lipid parameters: evaluation of cardiovascular risk, hyperlipidemias and hypolipidemias

MATERIALE DIDATTICO

Indicare i libri di testo consigliati o altro materiale didattico utile.

Diapositive delle lezioni

Libro: Medicina di Laboratorio, Antonozzi Ed. Piccin

Libro: Biochimica Clinica, L. Spandrio Ed. Sorbona

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Lezioni frontali

VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

a) Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	
scritta e orale	X
solo scritta	
solo orale	
discussione di elaborato progettuale	
altro	

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	A risposta multipla	X
	A risposta libera	
	Esercizi numerici	

(*) È possibile rispondere a più opzioni



SCHEMA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

" BIOCHIMICA CLINICA "

SSD BIO/12

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: BIOTECNOLOGIE PER LA SALUTE

ANNO ACCADEMICO 2021-2022

INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: BARBARA LOMBARDO

TELEFONO: 0813737917

EMAIL: BARBARA.LOMBARDO@UNINA.IT

INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

INSEGNAMENTO INTEGRATO (EVENTUALE): BIOTECNOLOGIE PER BIOCHIMICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICHE

MODULO (EVENTUALE): BIOCHIMICA CLINICA

CANALE (EVENTUALE): DISPARI

ANNO DI CORSO (I, II, III): III

SEMESTRE (I, II): I

CFU: 6

INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

Nessuno

EVENTUALI PREREQUISITI

Nessuno

OBIETTIVI FORMATIVI

L'insegnamento si propone di fornire agli studenti le nozioni di base di Biochimica Clinica quali il concetto di variabilità biologica e variabilità analitica, il ciclo analitico e l'interpretazione del dato di laboratorio. Inoltre l'insegnamento si propone di fornire nozioni riguardanti le valutazioni di parametri quali il ferro, il glucosio, enzimi ed altri biomarcatori.

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRIPTORI DI DUBLINO)

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper comprendere le problematiche relative alla conoscenza del corretto uso degli strumenti analitici e all'applicazione di tecniche analitiche tradizionali ed avanzate. Il percorso formativo intende fornire agli studenti le conoscenze sulle potenzialità e sui limiti dei principali marcatori attualmente usati in Biochimica Clinica. Questo strumenti consentiranno agli studenti di comprendere il significato dei risultati delle indagini biochimico-cliniche nella diagnosi e nella valutazione delle principali patologie umane.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Il percorso formativo è orientato a trasmettere le capacità operative necessarie ad applicare concretamente le conoscenze sia nell'ambito di un laboratorio diagnostico sia nell'attività di ricerca inerente al settore della Biochimica Clinica. Lo studente dovrà essere in grado di affrontare in modo ragionato e critico lo studio della materia. Lo studente dovrà essere in grado di valutare in maniera autonoma le caratteristiche dei test diagnostici e dovrà essere capace di interpretare autonomamente e criticamente gli studi sperimentali inerenti i marcatori biochimico-clinici. Lo studente dovrà aver acquisito la terminologia corretta ed essere in grado di spiegare a persone esperte e non esperte le nozioni di base ed applicative della materia. Inoltre lo studente dovrà essere in grado di ampliare le proprie conoscenze e aggiornarsi autonomamente attraverso lo studio di testi scientifici e articoli sperimentali.

PROGRAMMA-SYLLABUS

1. Aspetti introduttivi della biochimica clinica: campioni biologici, variabilità biologica, variabilità analitica; ciclo analitico; unità di misura internazionali (0,3 CFU)
2. Caratteristiche dei metodi analitici: sensibilità e specificità analitiche; interferenza; linearità (0,3 CFU)
3. Errori di misura e indicatori di performance dei metodi: precisione ed accuratezza; traguardo analitico (0,3 CFU)
4. Controlli di qualità interno e esterno (0,2 CFU)
5. Classificazione dei metodi analitici e calibratori: metodi definitivi, di riferimento e di routine (0,2 CFU)
6. Interpretazione del dato di laboratorio: calcolo dei valori di riferimento; indice individualità; valori decisionali e desiderabili; differenza critica (0,3 CFU)
7. Caratteristiche dei test diagnostici: sensibilità e specificità diagnostiche; curve ROC; valore predittivo positivo e negativo (0,3 CFU)
8. Alterazioni biochimiche durante l'infiammazione: proteine della fase acuta, PCR, amiloide sierica A, VES, le proteine del complemento (0,3 CFU)
9. Quadro proteico elettroforetico; elettroforesi su gel e capillare; funzione delle proteine presenti nelle diverse bande; principali alterazioni qualitative e quantitative; caratterizzazione della componente monoclonale (0,5 CFU)
10. Principali biomarcatori enzimatici; misura della concentrazione e dell'attività enzimatica; isoforme e isoenzimi; macroenzimi; enzimi epatici e muscolari (0,5 CFU)
11. Enzimi e reazioni enzimatiche utili nei dosaggi biochimico-clinici; reazioni accoppiate; principali indicatori per la rilevazione spettrofotometrica (0,4 CFU)
12. Metabolismo del ferro e parametri utili per la valutazione dello stato marziale: sideremia, ferritina, transferrina, saturazione della transferrina; principali alterazioni fisiopatologiche (0,5 CFU)
13. Metabolismo osseo e minerale; calcio e meccanismi di regolazione (vitamina D, paratormone, calcitonina); i marcatori di formazione ossea (fosfatasi alcalina, osteocalcina) e di riassorbimento (piridinolina, desossipiridinolina) (0,5 CFU)
14. Equilibrio acido-base (i sistemi tampone del sangue e delle cellule; il ruolo degli organi) e test di laboratorio per il controllo dell'equilibrio acido-base (emogasanalisi); principali alterazioni fisiopatologiche (0,4 CFU)
15. Valutazione dello stato glicemico: glicemia e relativi metodi di dosaggio; test da carico di glucosio; emoglobina glicosilata; glicosuria; insulinemia; anticorpi anti-insulina; self testing per il glucosio (0,3 CFU)
16. Principali alterazioni dei parametri glucidici e relativi stati patologici: ipoglicemia, diagnosi di diabete, alterata glicemia a digiuno, alterata tolleranza al glucosio; chetoacidosi (0,2 CFU)

17. Metabolismo lipidico e classificazione delle lipoproteine; parametri lipidici e relativi metodi di dosaggio: colesterolo, trigliceridi, frazioni del colesterolo, ApolipoproteinaB, ApolipoproteinaA1, LDL piccole e dense, Lipoproteina(a) (0,3 CFU)
18. Interpretazione delle alterazioni dei parametri lipidici: valutazione del rischio cardiovascolare, iperlipidemie e ipolipidemie (0,2 CFU)

MATERIALE DIDATTICO

Diapositive delle lezioni

Libro: Medicina di Laboratorio, Antonozzi Ed. Piccin

Libro: Biochimica Clinica, L. Spandrio Ed. Sorbona

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Il docente utilizzerà lezioni frontali per circa il 100% delle ore totali.

VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

a) Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	
scritta e orale	X
solo scritta	
solo orale	
discussione di elaborato progettuale	
altro	

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	A risposta multipla	X
	A risposta libera	
	Esercizi numerici	

(*) È possibile rispondere a più opzioni

b) Modalità di valutazione:

L'esame è mirato ad accertare l'acquisizione delle conoscenze e la capacità di ragionamento circa gli argomenti trattati a lezione. L'esito della prova scritta è vincolante ai fini dell'accesso alla prova orale



SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO (SI)

" BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA "

SSD BIO/12

DENOMINAZIONE DEL CORSO DI STUDIO: LAUREA TRIENNALE BIOTECNOLOGIE PER LA SALUTE

ANNO ACCADEMICO 2021 - 2022

INFORMAZIONI GENERALI - DOCENTE

DOCENTE: PROF. GABRIELLA ESPOSITO

TELEFONO: 081 7463146

EMAIL: gabriella.esposito@unina.it

INFORMAZIONI GENERALI - ATTIVITÀ

INSEGNAMENTO INTEGRATO: BIOTECNOLOGIE PER BIOCHIMICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICHE

MODULO: BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA

CANALE: PARI - DISPARI (DOPPIO CANALE)

ANNO DI CORSO: III

SEMESTRE: I

CFU: 6

INSEGNAMENTI PROPEDEUTICI (se previsti dall'Ordinamento del CdS)

Quelli del primo anno di corso

EVENTUALI PREREQUISITI

Pre-conoscenze di Biochimica Generale, Biologia Molecolare, Genetica Medica.

OBIETTIVI FORMATIVI

Comprendere le basi molecolari delle malattie genetiche ereditarie e acquisite dell'uomo, con le correlazioni genotipo-fenotipo. Conoscere le metodologie di base per la diagnostica biotecnologica clinica.

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI (DESCRITTORI DI DUBLINO)

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper comprendere quali sono gli effetti delle mutazioni del DNA sull'espressione genica. Deve dimostrare di sapere elaborare il nesso tra l'effetto di una mutazione genica e la modalità di trasmissione mendeliana di una malattia genetica ereditaria e/o i meccanismi patogenetici alla base di alcune forme di tumore. Il percorso formativo intende fornire agli studenti le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per analizzare gli acidi nucleici. Tali strumenti consentiranno agli studenti di comprendere le connessioni causali tra una mutazione genica e il fenotipo di una malattia genetica, facendo riferimento agli esempi illustrati durante il corso.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo studente deve dimostrare di essere in grado di stabilire quali sono le metodologie analitiche più idonee all'identificazione delle diverse tipologie di mutazione genica, applicandole alle patologie illustrate durante il corso. Lo studente deve inoltre saper spiegare il perché delle scelte e fornire le eventuali soluzioni a seconda dei diversi quesiti diagnostici.

PROGRAMMA-SYLLABUS

Test genetici: indicazioni e finalità. Sensibilità e specificità diagnostiche.

Generalità sugli acidi nucleici. Struttura ed espressione genica. Mutazioni geniche e meccanismi patogenetici: perdita di funzione, acquisizione di funzione, aploinsufficienza. Agenti mutageni. Polimorfismi genici: VNTR, STR, SNPs, RFLPs. Analisi di polimorfismi di ripetizione del DNA. Diagnosi molecolari di tipo indiretto.

Ereditarietà mendeliana. Costruzione di un pedigree. Malattie monogeniche autosomiche e legate al sesso (X-linked).

Test molecolari prenatali: indicazioni alla diagnosi prenatale; consulenza genetica e determinazione del rischio genetico.

Amniocentesi, villocentesi, funicolocentesi, tecniche non invasive.

Organizzazione del laboratorio di biologia molecolare clinica. Tipologia dei campioni biologici. Estrazione di acidi nucleici da campioni biologici.

Polymerase Chain Reaction. Fattori che influenzano l'amplificazione del DNA. Variazioni della PCR. PCR semiquantitativa. RT-PCR. Real-time PCR.

Metodi di analisi di prodotti di PCR. Elettroforesi su gel di agarosio e su gel di poliacrilammide. Elettroforesi capillare.

Sequenziamento del DNA.

Southern Blot per l'identificazione di grossi riarrangiamenti genici.

Metodiche per l'identificazione di mutazioni. Tecniche di ibridizzazione. Metodi per l'identificazione di mutazioni note in geni-malattia (ASO e reverse dot-blot, Apex array, ARMS, Multiplex-PCR, allelic discrimination in real-time, sequenziamento genico). Metodiche per l'identificazione di nuove mutazioni in geni-malattia (SSCP, sequenziamento genico).

Ricerca di mutazioni note nella diagnosi di patologie ereditarie: talassemie, fibrosi cistica; distrofia muscolare di Duchenne/Becker; emofilia A e B.

Analisi di espansione di sequenze ripetute in geni-malattia: sindrome dell'X-fragile, distrofia miotonica.

Analisi di alterazioni molecolari in tumori solidi ereditari/acquisiti: generalità. carcinomi del colon (APC e HNPCC).

Analisi di alterazioni molecolari nelle malattie emolinfoproliferative; le traslocazioni cromosomiche senza e con geni di fusione; monitoraggio molecolare della malattia residua minima. I geni di fusione come bersaglio di terapie mirate: l'esempio della leucemia mieloide cronica Ph+.

MATERIALE DIDATTICO

Testi di: *Biochimica Umana; Biologia Molecolare; Genetica medica/molecolare. Diapositive delle lezioni e altro materiale presente sul sito del docente titolare del modulo.*

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Lezioni frontali, esercitazioni, laboratorio didattico.

Sulla piattaforma TEAMS sono disponibili le registrazioni delle lezioni, per l'AA in corso.

VERIFICA DI APPRENDIMENTO E CRITERI DI VALUTAZIONE

a) Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	
scritta e orale	X
solo scritta	
solo orale	
discussione di elaborato progettuale	
altro	

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	N° 30, risposta multipla	X
	A risposta libera	
	Esercizi numerici	

(*) È possibile rispondere a più opzioni

b) Modalità di valutazione:

Ogni seduta di esame è indipendente. Gli studenti che superano la prova scritta con il punteggio minimo di 18/30 sono ammessi a sostenere l'orale. Se l'esame non è superato, lo studente si può presentare alla seduta successiva, anche nello stesso semestre, ripetendo la prova scritta.

Il voto finale è ponderato sui CFU di ciascun insegnamento, che sono equivalenti, facendo la media dei voti ottenuti per ciascuno dei due moduli.