

**CORSO DI LAUREA MAGISTRALE IN
Biotecnologie Molecolari per la Medicina Personalizzata (BioMolMP)
A.A. 2023/2024**

- **Informazioni Insegnamento**

Corso Integrato: Medicina di Laboratorio II

12 CFU, I anno, I semestre

Moduli del C.I.:

SSD MED/03– Genetica medica

3 CFU - Prof. Rodolfo Iuliano

3 CFU - Prof. Rosario Amato

SSD MED/07 – Microbiologia e microbiologia clinica

6 CFU - Prof.ssa Nadia Marascio

- **Informazioni Docente**

Docente: Prof. Rodolfo Iuliano – tel. 0961 3695182 -

e-mail: iuliano@unicz.it

Ricevimento: Lunedì ore 15.00-18.00 (previo appuntamento e-mail)

Edificio delle Bioscienze, Livello 8

Docente: Prof. Rosario Amato – tel. 0961 3694084

e-mail: rosario.amato@unicz.it

Ricevimento: Mercoledì-Giovedì-Venerdì: 11.30-12.30 (previo appuntamento e-mail), Edificio Bioscienze, Livello 7

Docente: Prof.ssa Nadia Marascio – tel. 0961 3697742

e-mail: nmarascio@unicz.it

Ricevimento: martedì e mercoledì dalle ore 14:00 alle 16:00

Edificio Clinico, Corpo C, Livello 0 - stanza 21

- **Descrizione del Corso**

Metodi sperimentali utili per effettuare il rilevamento delle varianti genetiche umane e dei patogeni infettivi. Interpretazione e classificazione delle varianti geniche associate a malattie genetiche. Analisi e rilevanza delle mutazioni degli agenti infettivi. Riconoscimento e diagnosi di alcune patologie a base genetica e a base infettiva. Caratterizzazione e approfondimento delle basi genetiche della risposta immunitaria.

Obiettivi del Corso e Risultati di apprendimento attesi

Conoscere le metodologie sperimentali per l'individuazione delle varianti genetiche umane e per la diagnostica di laboratorio nelle patologie infettive. Apprendere i principi alla base del riconoscimento e classificazione delle



varianti geniche associate a malattie genetiche. Apprendere le conoscenze essenziali per l'interpretazione dei risultati diagnostici nelle malattie infettive. Ottenere nozioni su alcune patologie a base genetica e a base infettiva e sulla genetica della risposta immunitaria.

Programma

Programma del Modulo di Genetica Medica

Diagnostica molecolare genetica

La richiesta del test molecolare. Organizzazione di laboratorio. Estrazione degli acidi nucleici. PCR ed RT-PCR. Sequenziamento di Sanger e sequenziamento di nuova generazione: tecnica ed interpretazione dei risultati. Utilizzo di programmi per la visualizzazione ed interpretazione dei risultati molecolari. Sequenze di riferimento. Individuazione delle varianti all'interno del genoma umano. Altre tecniche di diagnostica molecolare genetica: reverse dot blot, real-time PCR, analisi di frammenti, MLPA.

Interpretazione delle varianti di sequenza.

Tipologie di varianti genetiche. Nomenclatura per la descrizione delle varianti di sequenza.

Strumenti bioinformatici utili per l'interpretazione delle varianti genetiche. Criteri ACMG per l'interpretazione delle varianti genetiche. Esempi di diagnostica molecolare in malattie genetiche e interpretazione delle varianti geniche.

Patologie a base genetica:

- 1) Canalopatie
- 2) Genetica Mitocondriale e Malattie mitocondriali
- 3) Imprinting Genomico e Malattie da Imprinting
- 4) Instabilità Genomica e Malattie da Instabilità a doppio e singolo filamento
- 5) Rasopatie
- 6) FGFrec-patie
- 7) Facomatosi

Genetica della risposta immunitaria

Modulazione Genica della risposta immunitaria. Modulazione genica Th17 e malattie complesse. Discussione e presentazione di lavori scientifici di Genetica Immunologica



Programma del Modulo di Microbiologia

Diagnostica classica e molecolare:

- Il Sistema di qualità nella pratica clinica.
- Metodi di studio dei batteri e genetica batterica.
- Metodi di studio dei virus e genetica virale.
- Sequenziamento classico (Sanger) e di nuova generazione (NGS).
- Analisi delle mutazioni di resistenza ai farmaci.
- Analisi filogenetica per evidenziare cluster di trasmissione ed outbreak.
- Test sindromici nella diagnosi di sepsi, meningiti, gastroenteriti ed infezioni respiratorie.

Percorsi Diagnostici Assistenziali Terapeutici (PDTA):

- Test microbiologici da effettuare prima del trapianto d'organi.
- Diagnosi di malaria.
- Diagnosi delle micosi profonde o invasive: approccio classico ed innovativo.
- Definizione e diagnosi dei virus integrati.
- Problematiche relative alle infezioni da microrganismi emergenti e ri-emergenti.
- Microbiota umano e patologie infettive.
- Meccanismi dell'antibiotico resistenza e rilevazione.

Stima dell'impegno orario richiesto per lo studio individuale del programma

Il tempo stimato è di 300 ore, di cui 96 di attività frontali e 204 di studio individuale.

Metodi Insegnamento utilizzati

Lezioni frontali e descrizione di casi.

Presentazioni di articoli scientifici da parte dello studente attraverso webinar.

Risorse per l'apprendimento

Libri di testo

- Genetica in medicina. Thompson & Thompson. Edises.
- Genetica umana e medica. Giovanni Neri, Maurizio Genuardi. Edra.
- Diagnostic molecular biology. Chang-Hui Shen. Elsevier.
- La Placa M. - Principi di Microbiologia Medica – Ed. Esculapio (ultima edizione).



Handwritten initials or signature in black ink.

- Patrick R. Murray, Ken S. Rosenthal, Michael A. Pfaller - Microbiologia medica. Ed. Edra (ultima edizione).
- J. Ryan Kenneth - Sherris. Microbiologia medica. Ed. Edra (ultima edizione).

Ulteriori letture consigliate per approfondimento.

Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants ...
Genet Med. 2015 May;17(5):405-24.

Articoli scientifici inerenti al programma.

Modalità di frequenza

La frequenza al CdLM in Biotecnologie Molecolari per la Medicina Personalizzata non è obbligatoria, come indicato nel regolamento didattico del CdLM in Biotecnologie Molecolari per la Medicina Personalizzata all'art.10 consultabile al link

<https://web.unicz.it/admin/uploads/2022/08/regolamento-didattico-biomolmp.pdf>

Modalità di accertamento

Le modalità generali sono indicate nel regolamento didattico del CdLM in Biotecnologie Molecolari per la Medicina Personalizzata all'art.14 consultabile al link di cui sopra.

Le modalità generali sono indicate nel regolamento didattico di Ateneo all'art.22 consultabile al link

[http://www.unicz.it/pdf/regolamento didattico ateneo dr681.pdf](http://www.unicz.it/pdf/regolamento%20didattico%20ateneo%20dr681.pdf)

L'esame finale sarà svolto in forma orale.

Per il modulo di genetica sarà fornito un "case report" da portare all'esame. Per ogni "case report" l'esaminando dovrà individuare la variante all'interno del genoma, organizzare un esperimento di rivelazione della variante genetica, classificare la variante e riportare la stessa classificazione in un modello di referto.

L'esaminando dovrà inoltre rispondere a domande inerenti sulle patologie a basi genetiche affrontate nel corso e sulla genetica della risposta immune. Per il modulo di Microbiologia lo studente dovrà rispondere a domande inerenti le principali tecniche di analisi, classiche e molecolari, impiegate nella diagnostica di laboratorio delle patologie infettive.



I criteri sulla base dei quali sarà giudicato lo studente sono:

	Conoscenza e comprensione argomento	Capacità di analisi e sintesi	Utilizzo di referenze
Non idoneo	Importanti carenze. Significative inaccurately	Irrilevanti. Frequenti generalizzazioni. Incapacità di sintesi	Completamente inappropriato
18-20	A livello soglia. Imperfezioni evidenti	Capacità appena sufficienti	Appena appropriato
21-23	Conoscenza routinaria	E' in grado di analisi e sintesi corrette. Argomenta in modo logico e coerente	Utilizza le referenze standard
24-26	Conoscenza buona	Ha capacità di a. e s. buone gli argomenti sono espressi coerentemente	Utilizza le referenze standard
27-29	Conoscenza più che buona	Ha notevoli capacità di a. e s.	Ha approfondito gli argomenti
30-30L	Conoscenza ottima	Ha notevoli capacità di a. e s.	Importanti approfondimenti



 Stefano Russo