

## Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico

### INSEGNAMENTO INTEGRATO: ISTOLOGIA, BIOLOGIA, ANATOMIA E GENETICA

SSD: BIO/17, BIO/16, BIO/13, MED/03

CFU: 8

DOCENTE RESPONSABILE: MICOL MASSIMIANI

e-mail: [micol.massimiani@unicamillus.org](mailto:micol.massimiani@unicamillus.org)

MODULO: ISTOLOGIA

SSD: BIO/17

Numero di CFU: 2

Nome docente: [Micol Massimiani](#) e-mail: [micol.massimiani@unicamillus.org](mailto:micol.massimiani@unicamillus.org)

MODULO: GENETICA MEDICA

SSD: MED/03

Numero di CFU: 2

Nome docente: [Cinzia Ciccacci](#) e-mail: [cinzia.ciccacci@unicamillus.org](mailto:cinzia.ciccacci@unicamillus.org)

MODULO: ANATOMIA UMANA

SSD: BIO/16

Numero di CFU: 2

Nome docente: [Paolo Izzo](#) e-mail: [paolo.izzo@unicamillus.org](mailto:paolo.izzo@unicamillus.org)

MODULO: BIOLOGIA GENERALE E CELLULARE

SSD : BIO/13

Numero di CFU : 2

Nome docente : [Sabrina Lucchetti](#) mail : [sabrina.lucchetti@unicamillus.org](mailto:sabrina.lucchetti@unicamillus.org)

### PREREQUISITI

Non sono previste propedeuticità. Sarebbe auspicabile che lo studente conosca le nozioni base di biologia, quali la struttura di un gene, la replicazione del DNA e i concetti di meiosi/mitosi.

Pur non essendo prevista propedeuticità, sono necessari concetti di base sull'organizzazione e funzione delle cellule.

Non sono richieste propedeuticità formali ma per meglio coprendere le argomentazioni sono consigliate nozioni fondamentali di biologia, istologia ,embriologia ,fisica e chimica.

### OBIETTIVI FORMATIVI

Lo scopo del modulo di Genetica Medica è quello di fornire agli studenti le conoscenze principali sull'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali. Alla fine del corso lo studente sarà in grado di distinguere le principali classi di malattie genetiche, di descriverne le modalità di trasmissione ed il rischio di ricorrenza.

Il modulo di Istologia si propone di fornire allo studente le competenze necessarie alla piena comprensione dei più importanti tessuti dell'organismo umano. Lo studente dovrà

essere in grado di acquisire una corretta terminologia e sviluppare quelle capacità di interpretazione e di applicazione che, il laureato in tecniche di laboratorio biomedico, dovrà poi utilizzare nella programmazione e nella gestione delle attività lavorative.

Il modulo di Anatomia fornisce allo studente le conoscenze anatomiche da un punto di vista macroscopico di base per comprendere l'organizzazione generale del corpo umano. Gli obiettivi didattici dell'insegnamento sono l'acquisizione della conoscenza morfologica e l'organizzazione topografica dei singoli sistemi, organi e apparati al fine di acquisire le nozioni base per i corsi integrati successivi.

Il modulo di Biologia tratta l'organizzazione morfologica e funzionale delle cellule procariotiche ed eucariotiche, curando sia gli aspetti descrittivi che le nozioni base di biochimica e fisiologia cellulare necessarie a comprendere le funzioni della cellula come unità base degli organismi viventi. Obiettivo del corso è l'apprendimento della logica costruttiva delle strutture biologiche fondamentali ai diversi livelli di organizzazione della materia vivente, i principi unitari generali che presiedono al funzionamento delle diverse unità biologiche, l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio dei fenomeni biologici.

Lo studente conoscerà i meccanismi di base che regolano le attività cellulari, l'espressione genica e la trasmissione del patrimonio genetico.

### **RISULTATI DELL'APPRENDIMENTO ATTESI**

Alla fine dell'insegnamento, lo studente deve aver acquisito:

#### Conoscenza e capacità di comprensione

- La conoscenza della corretta terminologia genetica
- la conoscenza dei principali modelli di trasmissione ereditaria delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali
- La conoscenza dei principali meccanismi biologici che causano le malattie ereditarie
- La conoscenza delle principali metodiche utilizzate per le analisi genetiche
- La comprensione di come costruire i pedigree familiari e calcolare la ricorrenza della malattia
- La comprensione dei principali tipi di test genetici e del loro corretto utilizzo.
  - La conoscenza delle strutture dei vari tessuti che costituiscono l'organismo umano
  - La conoscenza dell'organizzazione istologica dei vari organi umani
  - La capacità di identificare la morfologia dei tessuti, le cellule che li compongono, da un punto di vista morfologico e funzionale
  - La capacità di sintesi e correlazione tra i vari argomenti.
  - Conoscere la localizzazione delle strutture anatomiche nello spazio utilizzando la terminologia appropriata.
  - Conoscere la struttura degli organi che compongono gli apparati studiati.
  - Conoscere le relazioni strutturali tra gli organi di un apparato

Utilizza le conoscenze e la terminologia scientifica acquisita nel corso

Conoscenza dei fondamenti della Biologia molecolare e cellulare: lo studente acquisirà i principi generali ed unitari che governano il funzionamento ed il comportamento degli organismi viventi compresi i meccanismi che operano nella trasmissione dei caratteri ereditari.

Alla fine di questo insegnamento lo studente sarà in grado di:

- Conoscere i principi di classificazione degli esseri viventi.
- Descrivere le principali caratteristiche e differenze tra cellule procariotiche ed eucariotiche.
- Descrivere la morfologia cellulare.
- Conoscere i principali compartimenti cellulari e la loro funzione.
- Conoscere i principi generali del metabolismo cellulare.
- Conoscere le Basi molecolari della trasmissione dei caratteri ereditari.
- Conoscere le differenze tra Mitosi e Meiosi.

#### Capacità di applicare conoscenza e comprensione

La capacità di analizzare la storia familiare e di ricostruire i pedigree

La capacità di calcolare il rischio di ricorrenza della malattia

Applicare le conoscenze dell'istologia per comprendere altre branche della biologia strettamente correlate come anatomia, citologia, fisiologia.

Il percorso formativo intende fornire allo studente le conoscenze e gli strumenti metodologici per lo studio delle basi biologiche della vita, l'apprendimento del metodo sperimentale e delle sue applicazioni allo studio dei fenomeni biologici fondamentali.

#### Abilità comunicative

Saper descrivere i principali modelli di ereditarietà e il rischio di ricorrenza, utilizzando una terminologia genetica corretta

Utilizzare una corretta terminologia scientifica per identificare, a livello microscopico, i diversi tipi di cellule e tessuti presenti nell'organismo umano.

Lo studente sarà in grado di:

- descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa
- Utilizzare la terminologia scientifica specifica in modo adeguato.

#### Autonomia di giudizio

- la capacità di sintetizzare e correlare i vari argomenti

- una capacità critica sull'uso di test genetici per la diagnosi molecolare di malattie monogeniche e cromosomiche o per la valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse

- Effettuare delle valutazioni di massima relative agli argomenti trattati.

Lo studente sarà in grado di descrivere adeguatamente un fenomeno biologico dimostrando di aver appreso un linguaggio scientifico appropriato ai fini di una comunicazione corretta e rigorosa

## **PROGRAMMA GENETICA MEDICA**

- Concetti e terminologia di base: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, aplotipo, omozigote, eterozigote, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza, mutazione, polimorfismo.
- Leggi di Mendel. Caratteri dominanti e recessivi
- La Genetica dei principali gruppi sanguigni (AB0, Rh). Incompatibilità materno fetale
- Modelli di trasmissione dei caratteri mendeliani (o monogenici): eredità autosomica recessiva e dominante, eredità legata al sesso recessiva e dominante.
- Calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti e analisi di alberi genealogici. Equilibrio di HW.
- Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica
- I cromosomi: struttura e caratteristiche. Anomalie di numero e di struttura dei cromosomi
- Imprinting genomico. Cenni
- Inattivazione cromosoma X
- Eredità mitocondriale
- Eredità multifattoriale. Variabilità genetica inter-individuale. Studi di associazione.
- Cenni di Farmacogenetica e Concetto di Medicina Personalizzata
- Vecchie e nuove metodiche per lo studio della Genetica: esempi con casi clinici
- Tests genetici e loro applicazioni. Cenni di Consulenza Genetica.

## **ISTOLOGIA**

- PREPARAZIONE DI TESSUTI PER L'ANALISI ISTOLOGICA. La microscopia, la preservazione delle strutture biologiche, le colorazioni.
- IL TESSUTO EPITELIALE. Caratteristiche generali degli epiteli, giunzioni, polarità delle cellule epiteliali, specializzazioni di superficie, lamina basale, classificazione degli epiteli, endotelio, epiteli assorbenti, epitelio pseudostratificato, epitelio di transizione, epidermide, epiteli ghiandolari (ghiandole esocrine ed endocrine).
- IL TESSUTO CONNETTIVO. Organizzazione istologica: matrice extracellulare (macromolecole della sostanza fondamentale, fibre collagene ed elastiche) e cellule del connettivo (fibroblasti, adipociti, macrofagi, plasmacellule e mastociti). I diversi tipi di connettivo propriamente detto: lasso e denso (irregolare e regolare). Il tessuto adiposo bianco e bruno. Connettivi di sostegno: la cartilagine (cellule e matrice extracellulare, cartilagine ialina, elastica e fibrosa, crescita e riparo) e l'osso (cellule e matrice extracellulare, osso compatto e spugnoso, osteogenesi, crescita e riparo). Il sangue: plasma e siero, cellule (globuli rossi, neutrofili, eosinofili, basofili, monociti e linfociti), piastrine, emopoiesi. Cenni del sistema linfatico.
- IL TESSUTO MUSCOLARE. Il muscolo scheletrico: organizzazione delle fibre muscolari, miofibrille e miofilamenti, sarcomero, reticolo sarcoplasmatico, giunzione neuromuscolare, meccanismo di contrazione, rigenerazione. Il muscolo cardiaco: struttura dei cardiomiociti (dischi intercalari, reticolo sarcoplasmatico, miofilamenti), fibre di Purkinje, rigenerazione. Il muscolo liscio: struttura delle cellule muscolari lisce, apparato contrattile, rigenerazione.

- IL TESSUTO NERVOSO. Il neurone. Le fibre nervose mieliniche e amieliniche. Struttura generale dei nervi. Sinapsi. Le cellule gliali.

## **ANATOMIA UMANA**

### 1. ANATOMIA UMANA - GENERALITÀ

- Introduzione all'anatomia, studio della struttura del corpo umano, metodologie, strumenti e tecniche di studio anatomico.

### 2. APPARATO LOCOMOTORE

- Osteologia: Analisi delle ossa del corpo umano, loro composizione, forma, funzione e classificazione.

- Artrologia: Studio delle articolazioni, inclusi i tipi di movimento, tessuto connettivo e cartilagineo.

- Miologia: Descrizione dei muscoli, classificazione, origine, inserzione e funzione.

### 3. APPARATO CARDIOVASCOLARE

- Descrizione dettagliata del cuore, delle camere, valvole, arterie coronarie; struttura e funzione dei grossi vasi.

### 4. APPARATO CIRCOLATORIO, LINFATICO ED ORGANI LINFODI

- Esplorazione dei sistemi circolatori, inclusi i vasi sanguigni, linfatici, organi linfoidi e funzioni immunitarie.

### 5. APPARATO RESPIRATORIO

- Descrizione delle vie respiratorie, meccanismo della respirazione, struttura e funzione dei polmoni e delle pleure.

### 6. APPARATO DIGERENTE

- Analisi del processo digestivo, struttura degli organi digestivi, processi di assorbimento, segreto e motilità.

### 7. APPARATO URINARIO

- Esplorazione del sistema urinario, inclusi i reni, gli ureteri, la vescica e l'uretra, e il loro ruolo nella filtrazione e nell'eliminazione dei rifiuti.

### 8. APPARATO GENITALE MASCHILE E FEMMINILE

- Analisi degli organi sessuali maschili e femminili, inclusa la produzione di gameti, gli ormoni e il ciclo riproduttivo.

### 9. SISTEMA NERVOSO

- Esplorazione del sistema nervoso centrale e periferico, neuroni, sinapsi, funzioni motorie e sensoriali, e organizzazione delle strutture cerebrali.

## **BIOLOGIA GENERALE E CELLULARE**

Proprietà e classificazione dei viventi. Teoria cellulare, principi di classificazione e livelli di organizzazione della materia vivente.

La cellula come unità base della vita. Caratteristiche generali delle cellule procariotiche ed eucariotiche, organizzazione e differenze.

Le macromolecole di interesse biologico. Ruolo dell'acqua nella chimica della vita, carboidrati, lipidi, elementi di struttura e funzione delle proteine e degli acidi nucleici.

Membrane biologiche. Struttura e funzione

Compartimenti cellulari. Citoplasma ed organuli citoplasmatici, ribosomi, reticolo

endoplasmatico liscio e rugoso, apparato di Golgi, lisosomi, perossisomi.

Il citoscheletro. Microtubuli, filamenti intermedi e microfilamenti. Cilgia e flagelli. Centrioli e centrosomi.

Cenni di Metabolismo energetico. Glicolisi, fermentazione, respirazione cellulare, fotosintesi. Relazione tra processi di conversione di energia e strutture cellulari. Mitocondri e cloroplasti.

Il nucleo. Involucro nucleare, nucleoli, cromatina e cromosomi

Basi molecolari dell'informazione ereditaria. DNA struttura e funzione. Riparazione del DNA e sue correlazioni con patologie umane.

RNA struttura e funzione. I principali tipi di RNA cellulare, differenze rispetto al DNA in termini di dimensioni, forma e funzione biologica. Trascrizione e maturazione degli RNA eucariotici.

Codice genetico e traduzione. Lettura ed interpretazione del codice genetico, sintesi delle proteine e destino post-sintetico delle proteine.

Endomembrane e traffico vescicolare. Esocitosi e Endocitosi

Ciclo cellulare, Mitosi e meiosi.

### **MODALITÀ DI INSEGNAMENTO**

La frequenza è obbligatoria. E' prevista la possibilità di prove in itinere.

Il modulo di GENETICA consiste in 2 CFU e 20 ore di lezioni frontali. Le lezioni comprendono sia lezioni di teoria con presentazioni in power-point che lezioni interattive con svolgimento di esercizi in classe (sia da soli che in gruppo).

Il modulo di ISTOLOGIA è strutturato in 10 ore di didattica frontale e 10 ore di esercitazioni (suddivise in lezioni da 2 o 4 ore in base al calendario accademico). Durante la didattica frontale il docente si avvale di presentazioni di Power Point e utilizza immagini di preparati istologici ottenute al microscopio ottico ed elettronico e supporti audiovisivi. Nelle ore di esercitazioni lo studente conoscerà varie strumentazioni e tecniche di laboratorio e potrà osservare preparati istologici.

Il modulo di ANATOMIA è strutturato in 20 ore di didattica frontale, suddivise in lezioni da 2 o 3 ore in base al calendario accademico. La didattica frontale prevede lezioni teoriche sugli argomenti trattati.

Il modulo di BIOLOGIA è strutturato in 20 ore di didattica frontale, suddivise in lezioni da 2 o 3 ore in base al calendario accademico. Il docente si avvale di strumenti didattici quali presentazioni organizzate in file powerpoint con diagrammi esplicativi, illustrazioni e immagini tratte da micrografie per descrivere le varie strutture cellulari e di filmati e animazioni ad integrazione dei processi descritti in classe.

### **MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO**

L'esame degli insegnamenti del Corso Integrato di Istologia, Biologia, Anatomia e Genetica consiste in un esame scritto con 30 domande a risposta multipla per ciascuno dei moduli di Istologia, Biologia, Anatomia e Genetica, la cui votazione costituisce parte integrante della valutazione dell'esame dell'insegnamento. Ogni risposta corretta corrisponde a un punteggio di +1 e il voto è espresso in trentesimi. Tutti i contenuti indicati nei programmi di insegnamento costituiscono oggetto di valutazione. Verranno valutati la conoscenza e la capacità di comprensione, la capacità di applicare conoscenza e

comprensione e l'autonomia di giudizio. Il voto maturato dallo studente in ogni modulo concorre al punteggio finale in modo proporzionale ai CFU. Il voto finale sarà assegnato dalla Commissione, collegialmente.

La prova di esame sarà complessivamente valutata secondo i seguenti criteri:

- Non idoneo: importanti carenze e/o inaccuratezze nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni.
- 18-20: conoscenza e comprensione degli argomenti appena sufficiente con possibili imperfezioni; capacità di analisi sintesi e autonomia di giudizio sufficienti.
- 21-23: conoscenza e comprensione degli argomenti routinaria; capacità di analisi e sintesi corrette con argomentazione logica coerente.
- 24-26: discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; buone capacità di analisi e sintesi con argomentazioni espresse in modo rigoroso.
- 27-29: conoscenza e comprensione degli argomenti completa; notevoli capacità di analisi, sintesi. Buona autonomia di giudizio.
- 30-30L: ottimo livello di conoscenza e comprensione degli argomenti. Notevoli capacità di analisi e di sintesi e di autonomia di giudizio. Argomentazioni espresse in modo originale.

### **ATTIVITÀ DI SUPPORTO**

ISTOLOGIA Oltre all'attività didattica, allo studente verrà data l'opportunità di usufruire di attività di tutoraggio su richiesta.

ANATOMIA Oltre all'attività didattica, non sono previsti Seminari, Internati di ricerca, Internati di reparto e Corsi monografici.

### **TESTI CONSIGLIATI E BIBLIOGRAFIA**

Le lezioni saranno fornite agli studenti in formato pdf.

Libri consigliati:

ISTOLOGIA :

- William Bloom, Don W. Fawcett, "Elementi di istologia", Il edizione a cura di V. Cimini, CIC Edizioni Internazionali.
- Adamo, Bernardini, Filippini, "Elementi di istologia e cenni di embriologia", Edizione 2019, Editore Piccin.
- 

ANATOMIA UMANA :

- Martini et al. Anatomia Umana, VII edizione - Edises;
- Seeley et al. Anatomia, II edizione - Idelson-Gnocchi
- Montagnani et al. Anatomia Umana Normale - Idelson-Gnocchi

BIOLOGIA GENERALE E CELLULARE :

- Sadava, Hillis, Heller, Hacker. Elementi di Biologia e Genetica Zanichelli editore, V ed.
- Raven, Johnson, Mason, Losos, Singer. Elementi di Biologia e Genetica Piccin editore II ed
-

GENETICA MEDICA :

- Elementi di Genetica Medica, di Maurizio Clementi. Edizioni Edses
- Genetica umana. Concetti e applicazioni di Ricki Lewis. Edizioni Piccin