

# SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI PATOLOGIA E FISIOPATOLOGIA GENERALE E MOLECOLARE E LABORATORIO

GENERAL AND MOLECULAR PATHOLOGY AND PHYSIOPATHOLOGY

Corso di Studio  
SCIENZE BIOLOGICHE

Insegnamento

Laurea/  
x Laurea Magistrale/LMcu

A.A. 2017/2018

SSD MED/04

CFU 7

Anno di corso (I, II, III) I

Semestre (I, II e LMcu) I

Insegnamenti propedeutici previsti: nessuno

## RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

### Conoscenza e capacità di comprensione

*Il corso si propone di fornire agli studenti gli elementi per analizzare la fisiopatologie e l'etiopatogenesi generali e molecolari che concorrono all'instaurarsi di uno stato di malattia. Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di identificare e riconoscere i meccanismi molecolari che sono alla base delle alterazioni fisiopatologiche osservabili nelle più diffuse patologie umane e di saper identificare le metodologie, sperimentali ed analitiche, più idonee per lo studio delle stesse.*

### Conoscenza e capacità di comprensione applicate

*Lo studente deve dimostrare di aver acquisito adeguata conoscenza dei meccanismi molecolari che collegano la patologia molecolare al danno d'organo e sistemico individuando i meccanismi fisiopatologici di adattamento dei tessuti alla noxa patogena. Lo studente deve dimostrare di avere padronanza degli approcci metodologici e delle tecniche sperimentali ed analitiche più comunemente utilizzate nello studio e nella diagnostica di laboratorio delle malattie umane.*

### Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi, relativamente a:

- **Autonomia di giudizio:** Lo studente deve saper individuare e valutare, in maniera autonoma, i processi biologici che collegano il danno molecolare al danno d'organo e sistemico.
- **Abilità comunicative:** Lo studente deve dimostrare di saper illustrare, anche a persone non esperte, le alterazioni fisiopatologiche del danno d'organo individuando e descrivendo, utilizzando correttamente il linguaggio tecnico, i rapporti esistenti tra danno molecolare e malattia. Durante il corso lo studente è stimolato a leggere e commentare articoli scientifici ed invitato a riassumere in maniera completa ma concisa i risultati raggiunti dallo sperimentatore.
- **Capacità di apprendimento:** Durante il corso allo studente vengono fornite tutte le informazioni necessaria affinché egli sia in grado di aggiornarsi o ampliare le proprie conoscenze attingendo, in maniera autonoma, a testi, articoli scientifici e risorse web.

## PROGRAMMA

- Fisiopatologia molecolare generale degli acidi nucleici e delle proteine: effetti legati alla specifica funzione della proteina; all'accumulo improprio; alla tossicità della molecola alterata. CFU=0.5
- Fisiopatologia molecolare speciale delle proteine (dalla struttura al fenotipo): Patologia molecolare dei recettori, della trasduzione del segnale; del trasporto e dell'omeostasi ionica; patologia degli enzimi, delle molecole citoscheletriche, delle molecole extracellulari, delle proteine coinvolte nella regolazione della proliferazione e della differenziazione cellulare. CFU=1.5
- Fisiopatologia molecolare di alcune malattie con particolare attenzione al rapporto danno/sintomo e alle problematiche diagnostiche; fisiopatologia del sangue e degli organi emopoietici. CFU=2.0
- Principali alterazioni dello sviluppo somatopsichico associate con anomalie cromosomiche; le anomalie del DNA mitocondriale, le malattie da Disomia Uniparentale e da difetto dell'imprinting. CFU=1.0
- Prevenzione delle malattie ereditarie CFU=0.5
- Principi teorico-pratici delle tecniche di amplificazione genica; tecniche per la rivelazione e l'analisi dei prodotti di PCR e degli acidi nucleici in generale; utilizzo clinico della PCR per se o in combinazione con altre metodologie. CFU=1.0
- Citofluorimetria a flusso. CFU=0.5

## CONTENTS

- Molecular physiopathology of nucleic acids and proteins. physiopathology related to the gain or loss of specific functions of proteins; Improper accumulation of proteins; Toxicity related to the altered molecule. CFU = 0.5
- Molecular pathophysiology of proteins (from structure to phenotype): Molecular pathology of: receptors and signal transduction; Ion homeostasis, channels, and transporters; Pathology of enzymes, cytoskeletal molecules, extracellular molecules, proteins involved in regulation of proliferation and cell differentiation. CFU = 1.5
- Molecular physiopathology of some representative diseases: relationship of damage/symptom and molecular-diagnostic tips; pathophysiology of blood and haematopoietic organs. CFU = 2.0
- Main alterations in somatopsic development associated with chromosomal abnormalities; Mitochondrial DNA abnormalities, Uniparental disomy and imprinting Disorders. CFU = 1.0
- Prevention of hereditary diseases CFU = 0.5
- Principles and applications of polymerase chain reaction in medical diagnostic fields; Detection and analysis of PCR products and nucleic acids;. CFU = 1.0
- Flow Fluorimetry. CFU = 0.5

## MATERIALE DIDATTICO

# SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI PATOLOGIA E FISIOPATOLOGIA GENERALE E MOLECOLARE E LABORATORIO

GENERAL AND MOLECULAR PATHOLOGY AND PHYSIOPATHOLOGY

**Corso di Studio**  
**SCIENZE BIOLOGICHE**

Insegnamento

Laurea/  
 Laurea Magistrale/LMcu

**A.A. 2017/2018**

Saranno messi a disposizione degli studenti, nell'apposita area del sito docente, una selezione di articoli scientifici e monografie integrative inerenti le tematiche trattate durante il corso.  
Saranno indicati i libri di testo consigliati e saranno disponibili filmati o altri strumenti multimediali per facilitare l'apprendimento e la verifica dello studio effettuato.

## FINALITA' E MODALITA' PER LA VERIFICA DI APPRENDIMENTO

### a) Risultati di apprendimento che si intende verificare:

Alla fine del corso, lo studente deve dimostrare di possedere adeguata conoscenza dei meccanismi molecolari che collegano la patologia molecolare al danno d'organo e sistemico individuando i meccanismi fisiopatologici di adattamento dei tessuti alla noxa patogena. Lo studente deve dimostrare di avere una buona padronanza degli approcci metodologici e delle tecniche sperimentali ed analitiche più comunemente utilizzate nello studio e nella diagnostica di laboratorio delle malattie umane; deve saper individuare e valutare, in maniera autonoma, i processi fisiopatologici che sono alla base delle più comuni patologie utilizzando utilizzando termini propri della disciplina.

### b) Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	Scritta e orale	
Discussione di elaborato progettuale		
Altro, specificare		

Solo scritta	

Solo orale	<b>X</b>

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	A risposta multipla	
---	---------------------	--

A risposta libera	
-------------------	--

Esercizi numerici	
-------------------	--

(\*) E' possibile rispondere a più opzioni