

## **EMATOLOGIA**

### *Insegnamento di Applicazioni Biotecnologiche nel Laboratorio Clinico*

<b>Codice Disciplina:</b> BT011 <b>Codice Corso integrato:</b> MS0371	<b>Settore :</b> MED/15	<b>N° CFU:</b> 5
<b>Docente:</b> Rossi Davide	<b>Ore :</b> 40	<b>Corso di Laurea :</b> Biotecnologie <b>Anno :</b> III <b>Semestre :</b> II

#### **Obiettivo del modulo**

Sono obiettivi del modulo:

1. Conoscere ed interpretare la diagnostica morfologica delle malattie del sangue
2. Conoscere ed interpretare un esame emocromocitometrico
3. Conoscere ed interpretare i principali test della coagulazione e funzione piastrinica
4. Conoscere ed interpretare i test diagnostici per le anemie ereditarie
5. Conoscere le applicazioni della citogenetica convenzionale e molecolare alla diagnostica e gestione delle malattie del sangue
6. Conoscere le applicazioni dei test molecolari alla diagnostica e gestione delle malattie del sangue
7. Conoscere le applicazioni dei test citofluorimetrici alla diagnostica e gestione delle malattie del sangue
8. Conoscere ed interpretare i test di medicina trasfusionale
9. Conoscere le applicazioni biotecnologiche al trapianto di cellule staminali emopoietiche
9. Conoscere le applicazioni alle malattie del sangue della genomica (gene expression profile, SNP array, GWAS, whole genome/exome sequencing)

#### **Conoscenze ed abilità attese**

Lo studente deve essere in possesso dei fondamenti della biologia cellulare, della immunologia, della citogenetica, della biologia molecolare, della istologia e citologia

#### **Programma del corso**

- **Morfologia delle cellule del sangue**
  1. Tecnica dello striscio di sangue periferico
  2. Colorazione May Grunwald/Giemsa
  3. Morfologia filologica e patologica dell'eritrocita
  4. Morfologia fisiologica e patologica del leucocita
  5. Morfologia fisiologica e patologica delle piastrine
  6. Morfologia fisiologica e patologica dei precursori emopoietici
- **Analisi automatizzata delle cellule del sangue**
  1. Principi di esecuzione dell'esame emocromocitometrico e della formula leucocitaria automatica
  2. Interpretazione dell'esame emocromocitometrico e della formula leucocitaria in condizioni fisiologiche
  3. Interpretazione dell'esame emocromocitometrico e della formula leucocitaria nelle principali malattie del sangue (anemie, malattie mieloproliferative, leucemie)

- **Diagnostica della emostasi**
  1. Principi di esecuzione dei principali test di coagulazione
  2. Interpretazione delle alterazioni dei test della coagulazione
  3. Dosaggio dei fattori della coagulazione e degli inibitori e interpretazione
  4. Diagnostica della malattia di von Willebrand ereditaria e acquisita
  5. Diagnostica della trombofilia e interpretazione
  6. Principi dei test di funzione piastrinica e interpretazione
  
- **Diagnostica delle anemie ereditarie**
  1. Test diagnostici per le talassemie e per le emoglobinopatie
  
- **Applicazioni citogenetiche alle malattie del sangue**
  1. Principi del cariotipo convenzionale
  2. Principi del cariotipo molecolare FISH
  3. Le principali anomalie citogenetiche associate alle malattie del sangue
  
- **La biologia molecolare delle malattie del sangue**
  1. Analisi del riarrangiamento delle immunoglobuline nella diagnostica delle malattie del sangue
  2. Analisi del riarrangiamento del recettore T nella diagnostica delle malattie del sangue
  3. Analisi mutazionale nella diagnostica delle malattie del sangue ereditarie ed acquisite
  4. Ricerca dei trascritti di fusione nella diagnostica delle malattie del sangue
  5. Analisi della malattia minima residua mediante approcci di biologia molecolare e RT-PCR
  6. Analisi dell'attecchimento midollare dopo trapianto di cellule staminali emopoietiche allogeniche tramite Short Tandem Repeats
  
- **La diagnostica citofluorimetrica applicata alle malattie del sangue**
  1. Principi di citofluorimetria
  2. Diagnostica citofluorimetrica delle leucemie
  3. Analisi della malattia minima residua mediante citofluorimetria
  
- **Test di medicina trasfusionale**
  1. I gruppi ematici
  2. I test di compatibilità
  
- **Trapianto di cellule staminali emopoietiche**
  1. Il sistema HLA
  2. Raccolta e preparazione delle cellule staminali per il trapianto
  3. Manipolazione del graft per il trapianto
  4. Monitoraggio dell'attecchimento e della ricostituzione immunologica
  
- **Genomica delle malattie del sangue**
  1. Gene expression profile
  2. Genomw wide association studies
  3. SNP array
  4. Whole genome and whole exome sequencing

## **Esercitazioni**

Non previste

### **Attività a scelta dello studente**

Gli studenti hanno la possibilità di eseguire un internato presso il Laboratorio di Ematologia. Durante la frequenza presso il Laboratorio di Ematologia, lo studente sarà affiancato ad uno dei Biologi avviato ad alcune tecniche di diagnostica in Ematologia, con particolare riguardo alla diagnostica citomorfologica, alla diagnostica citogenetica ed alla diagnostica molecolare applicata alla oncoematologia. Su richiesta, lo studente potrà inoltre partecipare attivamente ad uno dei progetti di ricerca in corso sulla caratterizzazione molecolare delle neoplasie linfoidi.

### **Supporti alla didattica in uso alla docenza**

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula

### **Strumenti didattici**

Presentazioni in formato MS-Power Point, CD-ROM interattivi, siti internet didattici

### **Materiali di consumo previsti**

Agli studenti verrà fornito al termine delle lezioni il set delle slides presentate a lezione

### **Eventuale bibliografia**

- R. Hoffman, E.J. Benz, Jr., S.J. Shattil, B. Furie, H.J. Cohen, L.E. Silberstein, P. McGlave (editors). HEMATOLOGY. BASIC PRINCIPLES AND PRACTICE. 5th edition. Churchill Livingstone, New York, 2008

### **Verifica dell'apprendimento**

La verifica dell'apprendimento avverrà tramite prova scritta con quiz a scelta multipla.