



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Tecnologie Diagnostiche di Laboratorio Biomedico

2324-3-I0302D035

---

#### Obiettivi

Il corso è composto da quattro moduli: Therapeutic Drug Monitoring, Genetica Molecolare, Diagnostica Biotecnologica e Scienze Tecniche di Medicina di Laboratorio

Scienze Tecniche di Medicina di Laboratorio: Descrizione, classificazione e gerarchie dei metodi analitici qualitativi e quantitativi. Termini caratterizzanti le procedure analitiche. Composti di riferimento esterni ed interni. Principi della cromatografia. Reazioni di derivatizzazione. Tecniche cromatografiche: gascromatografia ed HPLC. Spettrometria di massa. Descrizione dei principi di base e delle componenti di uno spettrometro di massa e suo utilizzo in clinica.

Therapeutic Drug Monitoring: Illustrare i principi di base del monitoraggio terapeutico dei farmaci, del monitoraggio dei tossici e delle droghe e delle metodiche relative

Genetica Molecolare: Fornire le conoscenze relative all'utilizzo delle principali metodiche di citogenetica e biologia molecolare, con particolare riferimento alla PCR, con esempi applicativi in un laboratorio biomedico (es. ematologia). Discutere ed esemplificare il ruolo del tecnico di laboratorio biomedico nel percorso di un protocollo clinico. Fornire competenze applicative del metodo analitico preferenziale in funzione della domanda clinica.

Diagnostica Biotecnologica: Diagnostica molecolare del rischio cardiovascolare e trombofilia (mutazioni geni FV, FII, MTHFR, CBS, APO-E, etc), emocromatosi (mutazioni geni HFE, TFR2, FPN1, etc), neoplasie. Modificazioni epigenetiche. Screening genetici e fenotipici. Farmacogenetica e farmacogenomica. Tecniche per lo studio dell'espressione genica (RT-PCR calibrata, Real Time RT-PCR, Microarrays). Diagnostica molecolare nei tumori solidi e nelle leucemie.

#### Contenuti sintetici

Scienze Tecniche di Medicina di Laboratorio: Il corso si prefigge di fornire allo studente gli strumenti necessari alla

comprensione dei principi teorici delle tecniche cromatografiche e spettroscopiche per analisi quali-quantitative avanzate.

Therapeutic Drug Monitoring: Il corso si prefigge di fornire allo studente gli strumenti necessari alla comprensione dei principi teorici e delle applicazioni per il monitoraggio dei farmaci, droghe e composti tossici.

Genetica Molecolare: Citogenetica e Malattie genetiche particolari: FISH, aCGH, malattie imprinting, malattie da espansione di triplette come esempi di varie tecniche applicabili in un laboratorio di genetica. Biologia Molecolare: La PCR e le sue molteplici applicazioni, con esempi relativi ad un laboratorio di emato-oncologia

Diagnostica Biotecnologica: Il corso si prefigge di fornire allo studente gli strumenti necessari alla comprensione delle tecniche di laboratorio avanzate della diagnostica molecolare clinica.

## **Programma esteso**

Scienze Tecniche di Medicina di Laboratorio: Classificazione e gerarchie dei metodi analitici. Analisi qualitativa e quantitativa; termini caratterizzanti le analisi quali-/quantitative. Impostazione di un metodo per l'analisi quali/quantitativa. Preparazione del campione: estrazione e purificazione mediante tecniche cromatografiche. Principi della cromatografia (coefficiente di estrazione e suoi derivati; caratteristiche di un processo cromatografico: piatti teorici-altezza di un piatto teorico, potere risolutivo, fattori di capacità e di selettività, efficienza di una colonna cromatografica). Composti di riferimento: calibratori esterni ed interni. Preparazione del campione all'analisi in gascromatografia/HPLC: reazioni di derivatizzazione. Tecniche cromatografiche: gascromatografia ed HPLC. Descrizione delle caratteristiche strumentali e delle varie componenti: iniettori-colonne-rivelatori. Spettrometria di massa: descrizione della parte strumentale, processi di ionizzazione (EI-CI), analizzatori (magnetici, quadropolari, trappole ioniche), rivelatori (EM-PM). Spettri EI principi di interpretazione. Esempi di applicazioni

Therapeutic Drug Monitoring: Principi generali del monitoraggio terapeutico dei farmaci: definizione e basi razionali del Monitoraggio Terapeutico dei Farmaci (TDM); principali metodiche analitiche di monitoraggio dei farmaci (Aspetti particolari di Spettrometria di massa: tecniche di ionizzazione ESI, APCI; analizzatori Orbitrap e Trappola lineare; spettrometria di massa accoppiata e modalità di utilizzo). Razionale del TDM dei farmaci, dei tossici e delle droghe più frequentemente monitorati.

Genetica Molecolare: Citogenetica e Malattie genetiche particolari. Tecnica FISH quando applicarla, cosa permette di vedere e quali sono le sue limitazioni. aCGH cariotipo molecolare come applicarla in diagnosi prenatale o in bambini sindromici, limiti. Tecniche per analizzare le malattie da imprinting, breve riepilogo delle malattie da imprinting e da che cosa sono dovute. Utilizzo dei microsatelliti e la loro variabilità in campo genetico ed identificazione personale. Come posso analizzare l'espansione di triplette (o microsatelliti in genere). Biologia Molecolare: La PCR e le sue molteplici applicazioni (esempi relativi ad un laboratorio di emato-oncologia): Struttura degli acidi nucleici. Principi di polimerase chain reaction, molteplici tipologie di PCR per diverse applicazioni. Applicazioni della PCR in medicina: dalla diagnostica al monitoraggio molecolare, analisi di mutazioni, analisi di espressione genica. PCR quantitativa, principi ed applicazioni. Monitoraggio molecolare della malattia residua minima in emato-oncologia, digital PCR

Diagnostica Biotecnologica: Diagnostica molecolare del rischio cardiovascolare e trombofilia (mutazioni geni FV, FII, MTHFR, CBS, APO-E, etc), diagnostica molecolare di emocromatosi (mutazioni geni HFE, TFR2, FPN1, etc), diagnostica molecolare delle neoplasie. Screening genetici e fenotipici. Farmacogenetica e farmacogenomica. Tecniche per lo studio dell'espressione genica (RT-PCR calibrata, Real Time RT-PCR, Microarrays)..

## **Prerequisiti**

Aver superato i corsi propedeutici obbligatori del corso di laurea.

Per genetica molecolare: Gli studenti devono conoscere i principi basilari della genetica mendeliana, della struttura degli acidi nucleici e della biologia molecolare

## **Modalità didattica**

Scienze Tecniche di Medicina di Laboratorio: Lezioni frontali, esercitazioni

Therapeutic Drug Monitoring: lezioni frontali

Genetica Molecolare: Lezioni frontali con spiegazioni teoriche ed applicazioni nel contesto del laboratorio biomedico.

Visita ad un laboratorio di biologia molecolare.

Diagnostica Biotecnologica: lezioni frontali

## **Materiale didattico**

Sarà fornito il materiale didattico da parte dei docenti.

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

Primo semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

Per il superamento dell'esame finale gli studenti dovranno aver sostenuto positivamente le prove in itinere dei vari moduli di cui si compone il corso (Therapeutic Drug Monitoring; Genetica molecolare e Diagnostica Biotecnologica). L'esame finale si compone di una prova scritta con domande a risposta chiusa ((Vero/Falso, Corrispondenze, Scelta a risposta multipla, ecc.) e domande a risposta aperta. Discussione della prova scritta mediante colloquio orale.

## **Orario di ricevimento**

su appuntamento richiesto per mail

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE

---