

DENOMINAZIONE INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

GENETICA MEDICA e BIOMARCATORI CLINICI

MEDICAL GENETICS and CLINICAL BIOMARKERS

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

A.A.	2026-2027	CdS	LM6 BIOLOGIA CELLULARE EMOLECOLARE E RICERCA BIOMEDICA
Codice	8068465	Canale	Unico
CFU	3+3	Lingua	Italiano

DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

Anastasia De Luca

CODOCENTE

Michela Biancolella

Modulo: Genetica medica

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Italiano	OBIETTIVI FORMATIVI - Spiegare le basi delle principali tecniche di genetica molecolare e analisi biochimica. - Descrivere alcune delle principali vie metaboliche e i loro punti di controllo, correlandole alle alterazioni riscontrabili in condizioni patologiche e ai biomarcatori clinici utili alla loro diagnosi. - Interpretare profili biochimici associati a patologie monogeniche (es. errori congeniti del metabolismo) e complesse. - Comprendere e descrivere i meccanismi patogenetici a livello molecolare (mutazioni, disregolazione enzimatica, pathway di segnale alterati). - Discutere l'approccio diagnostico integrato a casi clinici esemplari. - Formare lo studente riguardo le principali malattie metaboliche ereditarie, le procedure che portano alla loro diagnosi, gli aspetti legislativi vigenti. Lo studente sarà anche messo a conoscenza di argomenti di attualità, quali l'identificazione delle droghe d'abuso in campioni biologici di elezione. Il corso sarà suddiviso in 5 parti, definite moduli, in ognuna delle quali vi sarà una continua integrazione tra gli aspetti genetici e biochimico-clinici degli argomenti trattati
-----------------	--

	CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPrensIONE: La medicina moderna è sempre più basata sulla comprensione dei meccanismi molecolari delle malattie. Questo corso integra Biomarcatori Clinici (lo studio delle alterazioni biochimiche nella malattia e la diagnostica di laboratorio) e Genetica Medica (la base ereditaria delle malattie, la diagnostica molecolare) in un unico flusso didattico. L'obiettivo è formare professionisti in grado di: - Interpretare un referto di laboratorio non come dati isolati, ma come espressione di un'alterazione molecolare e/o genetica. - Comprendere il percorso diagnostico che va dal sospetto clinico, all'analisi biochimica, alla conferma genetica. - Apprezzare le basi scientifiche della medicina personalizzata e di precisione CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPrensIONE: Alla fine del corso lo studente sarà in grado di applicare le conoscenze acquisite ad argomenti anche non trattati nel programma con competenza. AUTONOMIA DI GIUDIZIO: Lo studente acquisirà autonomia di giudizio nella scelta delle metodologie più appropriate e nell'interpretazione dei risultati nell'ambito della Biochimica Clinica avanzata ABILITÀ COMUNICATIVE: Durante il corso, lo studente avrà modo di confrontarsi con il docente, e grazie alla possibilità di scegliere ed esporre argomenti che approfondiscono quanto trattato dal programma, acquisirà la capacità di esporre con chiarezza qualsiasi tematica inerente al corso. CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO: Lo studente acquisirà la capacità di affrontare e comprendere gli argomenti trattati sia dal punto di vista genetico che biochimico clinico.
English	LEARNING OBJECTIVES - To describe some of the major metabolic pathways and their regulatory control points, correlating them with alterations observed in pathological conditions and with clinically relevant biomarkers useful for diagnosis. - To explain the fundamentals of the main molecular genetics techniques and biochemical analysis methods. - To interpret biochemical profiles associated with monogenic disorders (e.g., inborn errors of metabolism) and complex diseases. - To understand and describe pathogenetic mechanisms at the molecular level (mutations, enzymatic dysregulation, altered signaling pathways). - To discuss an integrated diagnostic approach through representative clinical cases. - To provide students with training on the major inherited metabolic diseases, the procedures leading to their diagnosis, and the current legislative framework.

	<i>Students will also be introduced to current topics, such as the identification of drugs of abuse in selected biological samples.</i> <i>The course is divided into five modules, each characterized by continuous integration between the genetic aspects and the biochemical–clinical aspects of the topics covered.</i> KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: <i>Modern medicine is increasingly based on the understanding of the molecular mechanisms of disease. This course integrates Clinical Biomarkers (the study of biochemical alterations in disease and laboratory diagnostics) and Medical Genetics (the hereditary basis of disease and molecular diagnostics) into a single educational framework. The objective is to train professionals capable of:</i> <i>- Interpreting laboratory reports not as isolated data, but as the expression of underlying molecular and/or genetic alterations.</i> <i>- Understanding the diagnostic pathway from clinical suspicion to biochemical analysis and genetic confirmation.</i> <i>- Appreciating the scientific foundations of personalized and precision medicine.</i> APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: <i>At the end of the course the student will be able to apply with competence the acquired knowledge to topics not covered in the program.</i> MAKING JUDGEMENTS: <i>The student will acquire autonomy of judgment in the choice of the most appropriate methodologies and in the interpretation of the results in the field of advanced Clinical Biochemistry and Medical Genetics.</i> COMMUNICATION SKILLS <i>During the course, the student will have the opportunity to interact with the teacher, and thanks to the possibility of choosing and presenting topics that deepen what the program covers, she/he will acquire the ability to clearly explain any topic inherent to the course.</i>
--	---

PREREQUISITI

Italiano	Conoscenza base di genetica e tecniche avanzate di genetica, biochimica, metodologie biochimiche, fisiologia.
<i>English</i>	<i>Basic knowledge of genetics and advanced genetic techniques, biochemistry, biochemical methodologies, and physiology.</i>

PROGRAMMA E CRONOPROGRAMMA

Italiano	MODULO 1 (5 ore): Introduzione al corso integrato di Genetica Medica e Biomarcatori Clinici: la logica di un approccio integrato. -Genetica Medica: Richiami di genetica umana (ereditarietà mendeliana e non). Tipi di mutazioni e loro conseguenze funzionali (missenso, non-senso, splicing, etc.) (2 ore). -Biochimica Clinica: Principi di interpretazione degli esami di laboratorio. Variabilità pre-analitica e analitica. Valori di riferimento (2 ore). MODULO 2 (20 ore): Screening prenatale biochimico e genetico -Introduzione allo screening prenatale (2 ore) - Errori Congeniti del Metabolismo (ECM) o Malattie Metaboliche ereditarie (MME) (2 ore). Esempi di MME: - Fenilchetonuria e iperfenilalaninemie (alterazione biochimica della fenilalanina, deficit enzimatico, mutazione del gene PAH) (4 ore). - Fibrosi cistica (biomarcatori clinici, mutazioni genetiche e strategie terapeutiche) (4 ore). - Ipotiroidismo congenito: dagli ormoni tiroidei alle mutazioni dei recettori (4 ore). - Galattosemia (diagnosi biochimica e genetica) (4 ore). MODULO 3 (12 ore) Patologie monogeniche e multifattoriali, dal profilo biochimico clinico alla genetica: - Dislipidemie: ipercolesterolemie familiari (LDLR, ApoB, PCSK9) (4 ore). - Malattie mitocondriali (4 ore). - Diabete: le forme monogeniche (MODY) e le alterazioni metaboliche (4 ore). MODULO 4 (7 ore) Metabolismo dei farmaci: - Farmacogenetica e Farmacogenomica: esempi di polimorfismi che influenzano il metabolismo di farmaci (CYP450, warfarin, tiopurine) (2 ore). - Principi di biochimica delle biotrasformazioni degli xenobiotici (farmaci e droghe d'abuso) (4 ore). MODULO 5 (4 ore): Medicina di Precisione in oncologia: - Biopsia liquida: cellule tumorali circolanti e free-DNA tumorale circolante, metodologie di isolamento, caratterizzazione e utilità clinica (4 ore).
English	MODULE 1 (5 hours) <i>Introduction to the integrated course in Medical Genetics and Clinical Biomarkers: the rationale for an integrated approach.</i>

- *Medical Genetics: Review of human genetics (Mendelian and non-Mendelian inheritance).*
- *Types of mutations and their functional consequences (missense, nonsense, splicing, etc.) (2 hours).*

- *Clinical Biochemistry: Principles of interpretation of laboratory tests. Pre-analytical and analytical variability. Reference range values (2 hours).*

MODULE 2 (20 hours)

Biochemical and genetic prenatal screening

- *Introduction to prenatal screening (2 hours).*
- *Inborn Errors of Metabolism (IEMs) or Inherited Metabolic Diseases (IMDs) (2 hours).*

Examples of IMDs:

- *Phenylketonuria and hyperphenylalaninemias (biochemical alteration of phenylalanine, enzymatic deficiency, PAH gene mutations) (4 hours).*
- *Cystic fibrosis (clinical biomarkers, genetic mutations, and therapeutic strategies) (4 hours).*
- *Congenital hypothyroidism: from thyroid hormones to receptor mutations (4 hours).*
- *Galactosemia (biochemical and genetic diagnosis) (4 hours).*

MODULE 3 (12 hours)

Monogenic and multifactorial diseases: from clinical biochemical profiling to genetics

- *Dyslipidemias: familial hypercholesterolemias (LDLR, ApoB, PCSK9) (4 hours).*
- *Mitochondrial diseases (4 hours).*
- *Diabetes: monogenic forms (MODY) and metabolic alterations (4 hours).*

MODULE 4 (7 hours)

Drug metabolism

- *Pharmacogenetics and pharmacogenomics: examples of polymorphisms affecting drug metabolism (CYP450, warfarin, thiopurines) (2 hours).*
- *Principles of the biochemistry of xenobiotic biotransformation (drugs and drugs of abuse) (4 hours).*

MODULE 5 (4 hours)

Precision Medicine in Oncology

- *Liquid biopsy: circulating tumor cells and circulating tumor-derived free DNA, isolation methodologies, characterization, and clinical utility (4 hours).*

Markers of Bone Diseases: Rickets, Paget's disease, osteoporosis: calcemia, phosphorus, vitamin D, magnesemia, osteocalcin, urinary hydroxyproline, urinary deoxypyridinoline, collagen telopeptides, ALP (2 hours).

Markers of Major Dysfunction of Pituitary, Thyroid, and Adrenal Glands: Concept of "dynamic functionality test," for stimulation and inhibition, diagnostic algorithms (4 hours).

TESTI ADOTTATI E BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Italiano	M. Ciaccio, G. Lippi (eds.). Biochimica Clinica e Medicina di Laboratorio, Edises editore (2018). E. Gulletta, I. Antonozzi. Medicina di Laboratorio. Logica & Patologia Clinica. PICCIN editore. Ulteriore bibliografia sarà fornita dalle docenti sulle tematiche più recenti ed innovative trattate durante il corso e sulla base di specifici interessi manifestati dagli studenti ad integrazione del programma svolto.
English	<i>M. Ciaccio, G. Lippi (eds.). Biochimica Clinica e Medicina di Laboratorio, Edises editore (2018).</i> <i>E. Gulletta, I. Antonozzi. Medicina di Laboratorio. Logica & Patologia Clinica. PICCIN editore.</i> <i>Additional bibliography will be provided by the teachers on the most recent and innovative topics covered during the course and based on specific interests expressed by the students as a supplement to the syllabus.</i>

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E METODI DIDATTICI ADOTTATI

☒ In presenza ☐ A distanza

Italiano	Lezioni frontali in aula.
English	Classroom lessons.

MODALITÀ DI FREQUENZA

☐ frequenza obbligatoria ☒ frequenza facoltativa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI FREQUENZA

Italiano	Lezioni in aula.
English	Class lectures.

MODALITÀ DI VALUTAZIONE

☐ Prova scritta ☒ Prova orale ☐ Prova di laboratorio ☐ Prova pratica
☐ Valutazione in itinere ☐ Valutazione di progetto ☐ Valutazione di tirocinio

COMPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE VALUTATRICE

Anastasia De Luca, Michela Biancolella

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ E DEI CRITERI DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Italiano	Il programma sarà svolto mediante erogazione di lezioni frontali. La qualità dell'apprendimento viene verificata attraverso un colloquio in cui viene analizzata sia la conoscenza degli argomenti trattati che la capacità di ragionamento e giudizio critico. La valutazione verrà effettuata sulla base ai seguenti criteri: - 18-21, lo studente ha acquisito i concetti di base della disciplina, modo di esprimersi e linguaggio sufficientemente corretti e appropriati. - 22-25, lo studente ha acquisito in maniera approfondita i concetti di base della disciplina, ed è adeguatamente in grado di effettuare i collegamenti fra le varie materie. Presenta linearità nella strutturazione del discorso. Il linguaggio è appropriato e corretto. - 26-29, lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e ben strutturato. È in grado di applicare e rielaborare in maniera autonoma, senza alcun errore, le conoscenze acquisite. Evidenzia ricchezza di riferimenti e capacità logico-analitiche con un linguaggio fluido, appropriato e vario. - 30 e 30 e lode, lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e approfondito. Sa applicare conoscenze a casi e problemi complessi ed estenderle a situazioni nuove. I riferimenti culturali sono ricchi e aggiornati. Si esprime con brillantezza e perfetta proprietà di linguaggio. Non idoneo: importanti carenze e/o inaccurately nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni e limitate capacità critiche e di giudizio, gli argomenti sono esposti in modo non coerente e con linguaggio
English	<i>The program will be carried out by providing lectures.</i> <i>The quality of learning is verified through an interview in which both the knowledge of the topics covered and the capacity for reasoning and critical judgment are analyzed.</i> <i>The vote (out of thirty) will be attributed according to the following criteria:</i> <i>- 18-21, the student has acquired the basic concepts of the discipline, manner of expression and language that is sufficiently correct and appropriate.</i> <i>- 22-25, the student has acquired in depth the basic concepts of the discipline, and is adequately able to make the connections between the various subjects. Presents linearity in the structuring of speech. The language is appropriate and correct.</i> <i>- 26-29, the student has a complete and well-structured set of knowledge. She/he is able to independently apply and re-elaborate the acquired knowledge without any errors. Highlights a wealth of references and logical-analytical skills with a fluid, appropriate and varied language.</i> <i>- 30 and 30 cum laude, the student has a complete and in-depth knowledge base. She/he knows how to apply knowledge to complex cases and problems and extend it to new situations. The cultural references are rich and up-to-date. It expresses itself with brilliance and perfect language properties.</i> <i>Fail: important deficiencies and / or inaccuracies in the knowledge and understanding of the topics; limited capacity for analysis and synthesis, frequent generalizations and limited critical</i>

	<i>and judgment skills, the arguments are presented in an inconsistent way and with inappropriate language</i>
--	--