

# Patologia Generale e Clinica -A7304A

<b>Docente</b>	Dott. Piluso Giulio
<b>Anno</b>	1° anno
<b>Corso di studi</b>	Tecniche della riabilitazione psichiatrica
<b>Tipologia</b>	Di Base
<b>Crediti</b>	2
<b>SSD</b>	MED/04
<b>Anno Accademico</b>	2013-2014
<b>Periodo didattico</b>	secondo semestre
<b>Propedeuticità</b>	
<b>Frequenza</b>	obbligatoria
<b>Modalità di esame</b>	Superamento di una prova orale

## Sede

## Orario lezioni

## Appelli di esame

## Orario di ricevimento

**Organizzazione della didattica** Lezioni frontali

## Risultati di apprendimento previsti

## Programma

### *Introduzione allo studio della Patologia generale:*

Finalità della patologia generale: eziologia e patogenesi. Definizione dello stato di salute. Definizione dello stato di malattia.

### *Patologia ambientale:*

Le patologie da trasferimento di energia meccanica: i diversi tipi di trauma e meccanismi di riparazione del danno tissutale. Le patologie da trasferimento di energia termica: effetti (locali e sistemici) dell'esposizione ad alte e basse temperature. Le patologie da trasferimento di energia radiante: definizione di radiazioni eccitanti e ionizzanti e loro effetto patogeno. Le patologie da correnti elettriche: definizione dei parametri che determinano il danno. Le patologie da esposizione ad agenti chimici.

### *Malattie infettive:*

Il rapporto uomo/microorganismo: parassitismo, commensalismo, mutualismo. Infezioni da batteri patogeni: fattori che determinano la patogenicità e la virulenza. Tossinogenesi: esotossine ed endotossine (esempi). Infezioni da virus: struttura e replicazione dei virus; meccanismi patogenetici. Cenni alle infestazioni da protozoi (la malaria) e da elminti (le tenie).

### *Il Sistema Immunitario:*

Meccanismi di difesa aspecifici: le barriere meccanico-chimiche. Risposta immunitaria aspecifica o innata: cellule e fattori umorali coinvolti; il complemento (modalità di attivazione e finalità). Risposta immunitaria specifica: fattori cellulari e umorali coinvolti. Organi linfoidi primari e secondari: maturazione e attivazione dei linfociti B e T; tolleranza immunologica. Immunità umorale (gli anticorpi) e cellulosa mediata. Le malattie autoimmuni. Reazioni immunopatogene o di ipersensibilità di I, II, III e IV tipo.

### *L'infiammazione:*

I sintomi della flogosi. Infiammazione acuta e ruolo del microcircolo. Mediatori chimici e cellule coinvolte nell'infiammazione acuta. La fagocitosi. Infiammazione cronica: fattori determinanti la cronicizzazione e formazione del granuloma. Effetti sistemici dell'infiammazione.

### *I Tumori:*

Proprietà della cellula neoplastica. Tumori benigni e maligni. Classificazione dei tumori: gradazione e stadiazione. Fattori che determinano l'invasività della cellula neoplastica e la metastatizzazione. Aspetti genetici dello sviluppo di una neoplasia: oncogeni e oncosoppressori. Virus oncogeni. Perdita di eterozigotità nei tumori. Cenni sui meccanismi di controllo del ciclo cellulare.

### *Patologia cellulare:*

Omeostasi cellulare. Alterazioni non neoplastiche dell'accrescimento cellulare. Risposte adattative. L'ipossia. Progressi regressivi cellulari: malattie da accumulo. Patologie mitocondriali. Morte cellulare: necrosi e apoptosi.

### *Fisiopatologia della termoregolazione:*

La termoregolazione: termogenesi e termodispersione. I centri termoregolatori. Ipertermie non febbrili: l'ipertermia maligna. La febbre: eziopatogenesi, decorso e tipi di febbre.

### *Fisiopatologia generale endocrina:*

Sintesi, secrezione e meccanismi d'azione degli ormoni. Recettori ormonali e trasduzione del segnale. Alterazioni funzionali delle ghiandole endocrine: ipofunzioni ed iperfunzioni primarie e secondarie. L'asse ipotalamo-ipofisario.

### *Il diabete mellito:*

Definizione e segni clinici. Diabete mellito di tipo I (IDDM) e di tipo II (NIDDM). Il pancreas endocrino: struttura e funzione. Fisiologia dell'insulina: controllo della secrezione e azione sugli organi bersaglio. Curva da carico di glucosio. Eziopatogenesi del Diabete mellito di tipo I e II. Resistenza insulinica. Fattori predisponenti la patologia diabetica e sue complicanze.

### *L'aterosclerosi:*

Definizione. Formazione ed evoluzione dell'ateroma. Localizzazione preferenziale della lesione. Fattori di rischio. Iper-dislipidemia e aterosclerosi. Eziopatogenesi dell'aterosclerosi.

### *Fisiopatologia del sangue e dell'emostasi:*

Costituenti del sangue. L'esame emocromocitometrico. L'emopoiesi. Struttura e funzione dell'emoglobina. Le anemie: post-emorragica, megaloblastiche, ereditarie (emoglobinopatie e talassemie. Leucocitosi e leucopenie. Leucemie e linfomi. L'emostasi. Il ruolo delle piastrine. La coagulazione: via intrinseca e via estrinseca, fattori della coagulazione. Alterazioni patologiche della coagulazione: ereditarie (emofilia A e B) ed acquisite.

### *Fisiopatologia del cuore:*

Il cuore: struttura e funzione. Il miocardio: struttura e funzioni specializzate. Regolazione dell'attività cardiaca: il tessuto di conduzione. Cenni di fisiopatologia del cuore: insufficienza della pompa cardiaca, ostruzioni al flusso, il reflusso, alterazioni della conduzione cardiaca. Cardiopatia ischemica: angina pectoris ed infarto.

### *Fisiopatologia del sistema nervoso:*

Funzioni del sistema nervoso. L'unità funzionale: il neurone. La sinapsi e i neurotrasmettitori. Patologie del sistema nervoso: alterazioni anatomiche e funzionali. Il danno neurologico acuto e cronico. Lesioni vascolari traumatiche: ematoma epidurale e subdurale. Malattie cerebrovascolari: ipossia, ischemia e infarto. Emorragie intracraniche. Malattie demielinizzanti: sclerosi multipla. Malattie degenerative: malattia di Alzheimer.

### *Fisiopatologia del tessuto muscolare:*

Le miopatie: ereditarie, associate ad alterazioni dei motoneuroni, secondarie, le miositi. Struttura e funzione del tessuto muscolare: basi molecolari della contrazione. Le Distrofie muscolari: aspetti clinici, classificazione. La distrofia muscolare di Duchenne e di Becker: il danno molecolare, decorso clinico, diagnosi, correlazioni genotipo-fenotipo.

## **Testi consigliati e bibliografia**

**Curriculum docente** 1994: Laurea in Sc. Biologiche.

1994: Tirocinio presso il laboratorio del prof. G. A. Puca, Dip. di Patologia Generale (SUN): meccanismo d'azione del recettore degli estrogeni nel tessuto normale e neoplastico e identificazione della proteina RIZ quale cofattore coinvolto nella regolazione del ciclo cellulare.

1994-oggi: Collabora con il Prof. V. Nigro, Dip. di Patologia Generale (SUN): studio delle distrofie muscolari dei cingoli (LGMD), e identificazione di nuovi geni malattia.

1995-1998: Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica, Facoltà di Medicina e Chirurgia (SUN).

1996: Borsa di Studio per giovani ricercatori UIILDM.

1997-1998: Borsa di Studio Telethon.

1999-2000: Vincitore di un Assegno di Ricerca biennale (MED/04) della SUN.

2000: Collabora con il Prof. V. Nigro all'attivazione di un servizio di Mutation Screening presso il TIGEM.

2001: Vincitore Concorso per Ricercatore Universitario (s.s.d. MED04) presso la facoltà di Medicina e Chirurgia, SUN.

2002-oggi: Si occupa di ritardo mentale X-linked, con particolare riguardo alla sindrome FG di cui ha identificato uno dei geni responsabili.

2004-oggi: E' responsabile della diagnosi molecolare delle Neurofibromatosi di tipo 1 e della sindrome di Legius.

Progetti di ricerca attualmente in corso:

- 1) Progetto di ricerca per il disegno di un array CGH specifico dei geni coinvolti in disordini neuromuscolari per l'analisi di pazienti con distrofie muscolari dei cingoli ed altre patologie neuromuscolari il cui gene causale non sia stato ancora identificato.
- 2) Sviluppo di un nuovi protocolli diagnostici per la ricerca di mutazioni nei geni NF1 e SPRED1.
- 3) In uno studio multicentrico sulla schizofrenia, è responsabile della tipizzazione genetica dei pazienti con uso combinato di GWA, array CGH ed Exome sequencing.

Ha pubblicato con continuità temporale articoli su riviste scientifiche internazionali con impact factor (IF) medio-elevato.