



Corso di laurea in Infermieristica (0530)

Insegnamento: Scienze Biochimiche e biologiche

Modulo: Biochimica clinica e Biologia molecolare clinica

Medicina Marittima.

- Il campo del lavoro marittimo è un ambito molto particolare che richiede una specifica attenzione ed una specifica tutela.
- Branca della scienza medica che si pone a cavallo della medicina del lavoro, della medicina tropicale, della medicina dei viaggi, segue le tematiche connesse alla sicurezza e alle condizioni di lavoro dei marittimi e dei passeggeri.

Medicina dello sport, nota anche come medicina dello sport e dell'esercizio fisico.

- Branca della medicina che si occupa dello sport, dell'esercizio fisico e delle patologie a essi correlate.
- Ruolo indispensabile nella preparazione degli atleti professionisti, che hanno spesso uno staff medico sofisticatissimo, composto, oltre che dal medico dello sport, anche dietologi, psicologi, fisioterapisti, ortopedici.

La medicina di laboratorio

Biochimica o chimica clinica, patologia generale →

branche scientifiche comprese nella più generale definizione di Medicina di laboratorio, in cui metodi chimici e biochimici vengono utilizzati per lo studio delle malattie

Studiare in **campioni biologici** provenienti dall'uomo parametri fisico-chimici che possono fornire informazioni su processi fisiologici e/o patologici che avvengono nell'uomo stesso a vari livelli d'organizzazione strutturale (sistemi, organi, tessuti, cellule, ed anche singole molecole) (es. DNA, proteine,).

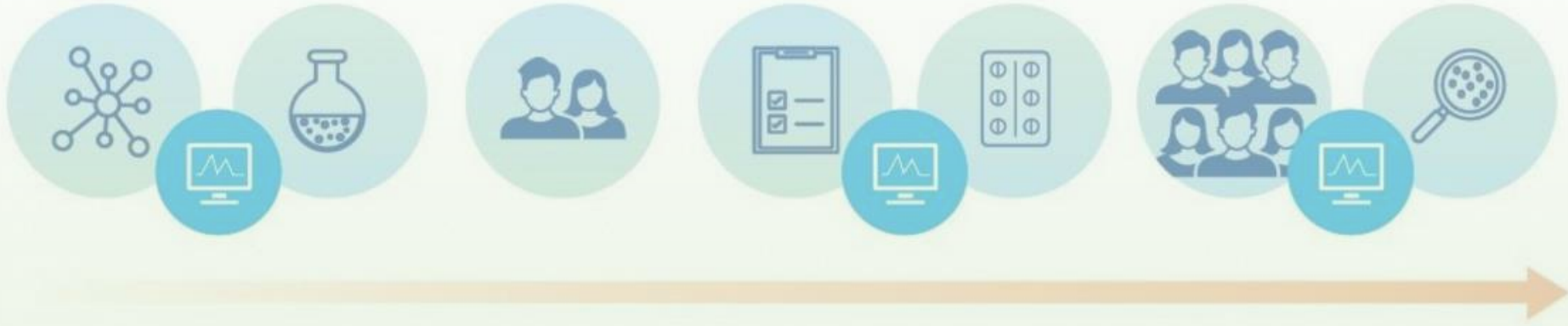
PRINCIPI DI CHIMICA CLINICA

- Nel termine di **scienza dei laboratori clinici** sono incluse diverse specializzazioni quali:
 - la chimica clinica
 - l'ematologia
 - l'immunologia
 - la microbiologia
 - la sierologia
 - la tossicologia
 - le analisi delle urine.



Chimica clinica

- La specializzazione più importante è la chimica clinica, che prevede una **vasta gamma di analisi** ed è un'area fondamentale delle attività ospedaliere e dei laboratori.
- La chimica clinica si basa su molte **metodologie** diverse, con analisi manuali e completamente automatizzate
- Mira ad esaminare analiti sia comuni che rari, unisce le conoscenze di chimica di base con la biochimica, l'informatica, le competenze tecniche e altre discipline



- **CHIMICA CLINICA** → scienza **quantitativa** che si occupa della misurazione delle quantità di sostanze biologicamente rilevanti (denominati analiti) presenti nei fluidi corporei.
- I metodi per la **misurazione** di queste sostanze sono progettati in modo rigoroso allo scopo di fornire valutazioni accurate della loro concentrazione.
- I **risultati** vengono confrontati a **intervalli di riferimento** allo scopo di assegnare un significato diagnostico e clinico ai valori

ANALITI PIÙ COMUNI NEI LABORATORI DI CHIMICA CLINICA

| IONI, SALI E MINERALI | PICCOLE MOLECOLE ORGANICHE | MACROMOLECOLE |
|---|------------------------------|------------------------------------|
| Potassio | Metaboliti | Proteine di trasporto |
| Sodio | Glucosio | Albumina |
| Calcio | Colesterolo | Transferrina |
| Cloro | Urea | Aptoglobina |
| Magnesio | Acido lattico | Ferritina |
| Fosforo | Bilirubina | Proteina totale |
| Biossido di carbonio (CO ₂) | Creatinina | Enzimi |
| Piombo | Trigliceridi | Lipasi |
| Ferro | Ammoniaca | Amilasi |
| | Cistatina C | Alanina aminotransferasi (ALT) |
| | Farmaci terapeutici | Aspartato aminotransferasi (AST) |
| | Vancomicina | Fosfatasi alcalina (AlkP) |
| | Teofillina | Lattato deidrogenasi (LD) |
| | Digossina | Creatinchinasi (CK) |
| | Fenitoina | Proteine specifiche |
| | Acido valproico | Immunoglobuline (IgA, IgG, IgM) |
| | Tossicologia | Complemento C3 |
| | Alcol (etanolo) | Complemento C4 |
| | Salicilato (Aspirina) | Proteina C-reattiva (CRP) |
| | Acetaminofene | Lipoproteine |
| | Droghe di abuso (DOA) | Lipoproteina ad alta densità (HDL) |
| | Cocaina | Lipoproteina a bassa densità (LDL) |
| | Barbiturici | Lipoproteina (a) |
| | Anfetamine | Marcatore del diabete |
| | Oppiacei | Emoglobina A1c (HbA1c) |
| | Cannabinoidi | |

COMBINAZIONI DI ANALISI (PANNELLI)

- Quando una singola analisi **non è sufficiente** a valutare una condizione patologica, è possibile ricorrere a una combinazione di diverse analisi.
- I risultati di tale combinazione possono **evidenziare** in modo più chiaro lo stato del paziente rispetto a una singola analisi.
- Le analisi di questo tipo, eseguite sul medesimo campione, vengono spesso ordinate in gruppo e denominate **pannello o profilo**.

ESEMPI DI PANNELLI DI ANALISI TIPICI

| PANNELLO ELETTROLITI | PANNELLO EPATICO (PROFILO DEL FEGATO) | PROFILO METABOLICO COMPLETO |
|---|--|--|
| Sodio (Na) Potassio (K) Cloro (Cl) Biossido di carbonio (CO ₂) | Albumina Proteina totale Fosfatasi alcalina Alanina aminotransferasi (ALT) Aspartato aminotransferasi (AST) Bilirubina totale Bilirubina diretta | Sodio (Na) Potassio (K) Cloro (Cl) Biossido di carbonio (CO ₂) Glucosio Creatinina Urea Calcio Proteina totale Albumina Alanina aminotransferasi (ALT) Aspartato aminotransferasi (AST) Fosfatasi alcalina (AlkP) Bilirubina totale |

| PANNELLO METABOLICO DI BASE | PROFILO LIPIDICO |
|--|--|
| Sodio (Na) Potassio (K) Cloro (Cl) Biossido di carbonio (CO ₂) Glucosio Creatinina Cloro (Cl) Urea (azoto ureico nel sangue; BUN) | Colesterolo totale Colesterolo LDL Colesterolo HDL Trigliceridi |

Per cosa possono essere utili gli esami??

- nella diagnosi e nel monitoraggio della terapia
- nello screening della malattia
- nella formulazione della prognosi una volta effettuata la diagnosi

- Il laboratorio di Biochimica è spesso coinvolto nella → ricerca delle basi molecolari della malattia e nelle prove cliniche di nuovi farmaci.

FINALITA' DELLA MEDICINA DI LABORATORIO

- In sintesi:

- fornire informazioni, cioè elementi che, da soli o, più frequentemente, unitamente ad altri raccolti dal clinico, indirettamente (strumentali) o direttamente (storia clinica, esame obiettivo) consentano di formulare una diagnosi con la più alta probabilità statistica,
- coadiuvare il clinico nella scelta di una decisione, sia essa un approfondimento diagnostico, oppure una modifica terapeutica.

La biochimica di base

- Attrezzature di tipo biochimico: presenti in ogni ospedale, sebbene non necessariamente allo stesso grado.
- Tutti i laboratori di biochimica forniscono le "analisi essenziali", esami richiesti frequentemente, importanti per un gran numero di pazienti.

Esami specialistici

- All'interno della Biochimica clinica esistono vari **esami specialistici**.
- Non tutti i laboratori sono **attrezzati** per eseguire tutti i possibili esami richiesti.
- Per alcuni esami, es. necessari nella diagnosi di malattie rare → pochi **laboratori** offrono questo servizio

FINALITA' E MODALITA' DI RICHIESTA DELLE INDAGINI DI LABORATORIO

- Le principali finalità per la richiesta di indagini di laboratorio sono le seguenti:

1. FINALITA' DI SCREENING

2. FINALITA' DIAGNOSTICHE

1. FINALITA' DI SCREENING

Sono indagini che vengono chieste in assenza di un segno o sospetto clinico definito, ma che risultano utili nell'ambito della Medicina Preventiva o Sociale, per esempio:

□ TEST MIRATI

- su sangue donato che deve essere trasfuso → per l'epatite o per l'AIDS
- nell'ambito delle malattie professionali → ricerca di composti tossici quali piombo, organo-fosfati, selenio, mercurio, etc.
- in atleti → ricerca di droghe quali anfetamine, marijuana, ecc.

□ TEST NON MIRATI

più noti sono i "check-up", cioè indagini su soggetti presunti sani per finalità diverse, per esempio assicurative

Test di screening più comuni

- Mammografia
- Pap-test
- Sangue occulto nelle feci
- PSA
- Misurazione pressione arteriosa
- Glicemia
- Esami audiometrici
- Lesioni cutanee (**nei**)
- Screening pediatrici per: ipotiroidismo cong., fibrosi cistica, fenilchetonuria, displasia congenita dell'anca,...

2. FINALITA' DIAGNOSTICHE

- Sono indagini richieste come **ausilio** o anche **indirizzo** alla diagnostica, per confermare o escludere un sospetto diagnostico o per riformularne un altro.
- In questo caso le **modalità di richiesta** potranno variare dai profili metabolici generali o profili ad ampio raggio (sempre basati su sospetti di alterazioni funzionali), a uno o pochi test mirati.

Utilizzati per il monitoraggio terapeutico o del decorso di una malattia.

per es.

- tempo di protrombina per monitorare la terapia con anticoagulanti nel post-infarto
- esame **emocromocitometrico** per valutare la tossicità di farmaci antitumorali
- **emoglobina glicosilata** per il monitoraggio del paziente diabetico in terapia

Campioni urgenti

- Molti laboratori di biochimica clinica possiedono le attrezzature per esami urgenti e possono rendere più **veloce** l'analisi di alcuni campioni rispetto ad altri.
- Alcuni laboratori offrono anche un servizio **"fuori orario"** nei casi in cui le analisi sono richieste durante la notte o nei weekend.
- La rapidità di esecuzione di tali esami si rende necessaria poiché il risultato dell'esame può **influenzare** l'immediata terapia del paziente.

Automatizzazione e computerizzazione

- Quasi tutti i laboratori sono computerizzati
- Uso del **codice a barre** dei campioni e i metodi automatizzati di analisi permettono un alto grado di produttività e migliorano la qualità del servizio.
- Il collegamento ai computer in corsia e in ambulatorio medico permette un **accesso diretto** ai risultati da parte del clinico richiedente



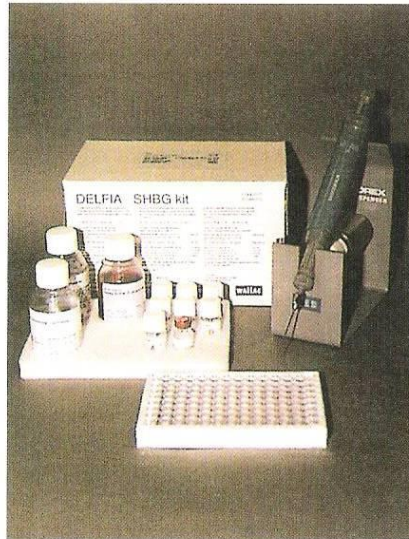
Repertorio degli esami

- Vi sono più di **400** esami diversi che possono essere eseguiti nei laboratori di biochimica.
- Variano da quelli **molto semplici** (dosaggio del sodio) ad altri **molto complessi** (analisi del DNA, screening farmaci).
- Numerosi esami vengono eseguiti in **macchine automatizzate**.
- Esami meno frequenti possono essere eseguiti utilizzando reagenti forniti in kit.
- Alcune analisi vengono eseguite **manualmente**
- Altre più rare possono essere inviate a un altro laboratorio dove l'esame viene svolto regolarmente.

- Gli **esami dinamici** richiedono parecchi campioni raccolti nel tempo in relazione allo stimolo biochimico (es. l'esame di tolleranza al carico da glucosio orale per la diagnosi del diabete mellito).
- Alcuni esami forniscono una **risposta chiara** ad una domanda; altri sono solo **una parte** di un profilo diagnostico.



(a)



(b)



(c)

Fig. 3 Analisi dei campioni. **(a)** Analizzatore automatico, **(b)** kit di analisi, **(c)** metodi manuali.