

-----scritto-----

PATOLOGIA GENETICA

Malattia di Marfan (Fibrillina); Malattia di Ehler-Danlos (Collagene).

Fibrosi Cistica: autosomica recessiva (1:4000); gene CFTR (canale del Cl), difetti molecolari; fluidificazione escreti; danno agli organi; diagnosi.

Ipercolesterolemia familiare: autosomica dominante (1:500); gene LDLR (mutazioni); conseguenze (xantomi, aterosclerosi, infarto miocardico).

Anemia Falciforme: gene beta-globina (codone 6: GLU-vs-VAL); conseguenze (precipitazione Hb; emolisi). Sferocitosi ereditaria (autosomica dominante; SPECTRINA), conseguenze (emolisi). Emofilia A: X-linked, gene del Fattore VIII; conseguenze (emorragie).

Malattie da accumulo lisosomico: MPS1 (Hurler-Sheie, L-iduronidasi); MPS2 (Hunter, Iduronato-solfato solfatasi); MPS3 (San Filippo A: Heparansulfatasi, B: N-Acetilglucosaminidasi; C: Acetil-CoA-acetiltransferasi; D: Acetilglucosamina 6-sulfatasi); MPS4 (Morquio, A: galattoso 6 solfatasi; B: beta-galattosidasi); MPS6 (Maroteaux-Lamy, N-Acetilgalattosomina 4 solfatasi); Mucopolipidosi II (I-cell disease; UDP-N-Acetilglucosamina P-transferasi); Sfingolipidosi: Nieman-Pick, Gaucher, Tay-Sachs, Sandhoff; Lipofuscinosi.

ESPANSIONI DI TRIPLETTE

Sindrome X-fragile (200-3000 ripetizioni CGG in FMR1 in Xq27.3): conseguenze.

Huntington Disease (200-300 ripetizioni CAG in HTT): conseguenze.

ABERRAZIONI CROMOSOMICHE

Sindrome di Down (cr 21; trisomia, traslocazioni, mosaicismo): fenotipo, prognosi. Sindrome di Patau (trisomia cr 13; 1:15000), Sindrome di Edwards (trisomia cr 18; 1:8000).

Sindrome di Turner (X0) e di Kline-Felter (XXY): fenotipo.

MALFORMAZIONI CONGENITE

Difetti del neuroporo: Anencefalia, esoencefalo, spina bifida. Infezioni virali/batteriche/protozoi: Complesso TORCH. Farmaci in gravidanza: Focomelia da Talidomide. Complesso di Potter (agenesia renale). Danno da alcol in gravidanza.

DANNO CELLULARE E TISSUTALE

Danno cellulare reversibile e irreversibile, segni del danno (rigonfiamento torbido, blebbing). Meccanismi del danno (ROS, tossine). Radicali liberi. Morte cellulare (necrosi, apoptosi, autofagica). Autofagia.

Classificazione di Bizzozzero dei tessuti/organi. Risposta al danno nei tessuti: iperplasia, ipertrofia, displasia, atrofia, metaplasia, neoplasia). Esempi.

DOMANDE PATOLOGIE AMBIENTALI

Generalità tossicocinetica-tossicodinamica; Interferenti endocrini (BPA, Diossina); Pesticidi (DTT), Erbicidi (Rotenone, Paraquat); Piombo. Solventi: N-esano.

DOMANDE SU RADIAZIONI

Radiazioni ionizzanti e eccitanti. Ionizzanti ($E > 10\text{eV}$)=Radiazioni particellari (alfa, beta) e elettromagnetiche (X e gamma): LET, Rem/Gy; EBR. Sindromi da Pan-irradiazione. Azione diretta e indiretta (radiolisi dell'acqua): radicali liberi. Radon (sorgenti, meccanismo di danno). Radiazioni UV (UVA; UVB; UVC= percorso nella cute; azione dei filtri e di sostanze amplificanti; danno DNA= dimeri di timina).

DOMANDE DI IMMUNOLOGIA GENERALE

Anticorpi: Struttura, classificazione e proprietà (per classe).

Antigeni di istocompatibilità: MHC classe I e II, locus e geni, proteine MHC I e II: localizzazione cellulare e funzione.

Proteine di Fase acuta: produzione e funzione; Citochine. Complemento: composizione, attivazione e funzione dei componenti.

Linfociti: classificazione, caratteristiche fenotipiche (marcatori di membrana) e funzionali.

----- orale-----

DOMANDE su INFIAMMAZIONE

Definizioni, classificazione e segni patognomonic; Cellule (macrofago, mastocita, neutrofilo) e mediatori (istamina, PG, citochine); Angioflogosi (cause, eventi vascolari, risoluzione, tess granulazione; esempi clinici. Istoflogosi (caratteristiche del granuloma; tipi di granuloma; evoluzione del granuloma). Fibrosi (miofibroblasti, collagene).

Guarigione delle ferite, cicatrice. Cheloidi.

DOMANDE DI FISIOPATOLOGIA

Ipertermie e Ipotermie; Febbre (tipi di febbre; citochine); meccanismi di termoregolazione; colpo di calore;

Cardiovascolare e Iper/Ipotensione e Shock. Meccanismi di regolazione della Pressione Arteriosa (fattori= ritmo/contrattilità cardiaca, volemia; resistenze periferiche). Valori pressori; conseguenze dell'Ipertensione Sistolica/Diastolica; Ipotensione: meccanismi, cause (bradicardia, ipovolemia, vasodilatazione) e conseguenze (lipotimia, shock, coma, morte).

Edema (anasarca, ascite): definizione; meccanismi (legge di Starling= Press Idrost e Press Osm); drenaggio linfatico. Cause e tipi di Edema.

Cirrosi Epatica (definizione): funzioni del fegato; struttura del lobulo epatico; doppio circolo sanguigno; cause (infiammazione provocata da necrosi; es. steatonecrosi; alcolica; infezioni virali); noduli di rigenerazione; SINTOMI: edemi, ascite, difetti di coagulazione; femminilizzazione secondaria; ittero); terapia: drenaggio dell'ascite; albumina esogena. Ittero: definizione, classificazione, cause (...); diagnosi (bilirubina, etc); conseguenze e sintomi: deposizione di bilirubina non coniugata nei tessuti lipofili; feci acoliche/urine scure; etc).

Diabete: Insipido (neuroipofisiario/nefrogenico) e Mellito (tipo I e tipo II= patogenesi/fenotipo/conseguenze e sintomi= macro/microangiopatie; neuropatia periferica; retinopatia); Terapia.

AMILOIDOSI: definizione, cause, esempi e danno d'organo.

PATOLOGIE NEURODEGENERATIVE: Malattie di Alzheimer, di Parkinson, di Huntington.

DOMANDE DI ONCOLOGIA

Definizioni, nomenclatura; Grading e Staging; Caratteristiche distintive tra Tumori benigni e maligni (mtx; atipie, mitosis, capsula). Predisposizione familiare (sindromi da difetto di riparazione del DNA= XP, di Bloom, Anemia di Fanconi). Fasi della cancerogenesi: Iniziante e Promovente; Iniziazione (mutagenesi, fissazione), Promozione (proliferazione), Progressione (policlonalità: autocrinia; invasività/mtx; angiogenesi; radio/chemioresistenza; cachessia). Cancerogeni chimici (diretti e indiretti; organici; inorganici); di natura fisica (radiazioni; asbesto). Cancerogeni genotossici (addotti; alchilazioni) e non-genotossici (stress ossidativo). Cancerogenesi virale (DNA= Papova, Adeno, Herpes). Oncogeni = dominant, regolano proliferazione cellulare (sis, int; erbB, kit, Ret; ras, raf, abl, src; myc, myb, fos-jun). Oncosoppressori (recessivi, MA con eccezioni = regolano negativamente ciclo cellulare, positivamente l'apoptosi; Rb, p53, PTEN, Beclin1, TSC, p21).

DOMANDE DI IMMUNOPATOLOGIA

Reazioni di Ipersensibilità: classificazione nei 4 tipi, meccanismi di danno cellulare, esempi di patologie.
Rigetto dei Trapianti.

Tolleranza e Autoimmunità: meccanismi di induzione della tolleranza (centrale e periferica); Meccanismi di rottura della tolleranza (mimetismo molecolare, desegregazione di ag; citochine; etc). Principali Malattie autoimmuni: Tiroiditi di Hashimoto (infiltrato linfocitario; anti-Tg= ipotiroidismo), Morbo di Graves- Basedow recettore TSH = ipertiroidismo), Miastenia Grave (recettore Acetilcolina= debolezza muscolare progressiva), Artrite reumatoide (IgM anti-capsula articolare); Lupus Eritematoso Sistemico (anticorpi vs proteine cellulari=ICC; danno al microcircolo), azoospermia autoimmune; oftalmite simpatica, encefalopatia autoimmune (anti-proteina basica della mielina).

Immunodeficienze: Malattia Granulomatosa cronica, Malattia di Chediak-Higashi; Agammaglobulinemia parziale di classe o totale. Malattia di Bruton (Deficit di linfociti B, difetto di Btk; X-linked; agammaglobulinemia totale); SCID = Immunodeficienza combinata Severa a tipo Svizzero (deficit di RAG= ricombinasi del TCR e delle IG; autosomica recessiva; deficit di linfociti T e/o B); Sindrome di De George (agenesia Timo; delezione geni 22q11. Deficit del Complemento.