

PATOLOGIA CLINICA
corso integrato di *Diagnostica Molecolare II*

Codice Disciplina: BM047 Codice Corso integrato: MS0042	Settore: MED/05	N° CFU: 2
Docente: Rolla Roberta	Ore : 8	Corso di Laurea : Biotechnologie Mediche Anno : II Semestre : II

Obiettivo del modulo

Fornire una specifica conoscenza dei metodi molecolari applicati alle patologie genetiche e all'individuazione di fattori di rischio nell'ambito della Diagnostica Clinica.
Fornire una conoscenza di base di Farmacogenetica.

Conoscenze ed abilità attese

Conoscenza di base di Chimica e Biochimica; conoscenza approfondita di Biologia molecolare e Genetica.

Programma del corso

1) Approfondimento dei test genetici maggiormente utilizzati in Patologia Clinica per le seguenti finalità: diagnosi; monitoraggio; suscettibilità; variabilità individuale; farmacogenetica.
Vantaggi e svantaggi di ognuno.

In particolare saranno approfondite le seguenti tecniche di Biologia Molecolare:

- Real Time PCR con sonde FRET
- Ibridazione con ASO (Allele-Specific Oligonucleotide)
- Pirosequenziamento
- Microarray a DNA

Sarà quindi valutato il significato del test genetico come ausilio per risalire, o contribuire a risalire, alla causa della malattia e, quando possibile, al suo trattamento

- Diagnosi di malattia
- Conferma, in una persona affetta, di un sospetto clinico
- Identificazione di portatori sani (famiglie a rischio, screening di popolazione)
- test preclinici e/o presintomatici eseguibili nel corso della vita o in epoca prenatale

2) Applicazioni pratiche dell'uso della diagnostica molecolare nel campo di alcune patologie selezionate, quali: Emocromatosi e Talassemie (alfa e beta).

In particolare saranno definite le basi fisiopatologiche e biochimico-molecolari di tali patologie in cui il ricorso alle tecniche di analisi molecolare può favorire o migliorare l'inquadramento diagnostico.

3) Applicazioni pratiche dell'uso della diagnostica molecolare nell'ambito dell'individuazione di fattori di rischio: fattori genetici di rischio trombotico.

In particolare saranno definite le basi fisiopatologiche e biochimico-molecolari delle trombofilie in cui il ricorso alle tecniche di analisi molecolare può favorire o migliorare l'inquadramento diagnostico.

4) Nozioni di Farmacogenetica e sue applicazioni cliniche.

Esercitazioni

Non previste

Attività a scelta dello studente

Non previste

Supporti alla didattica in uso alla docenza

Presentazioni in Power Point.

Strumenti didattici

Lezioni formali.

Materiale didattico fornito dal Docente:

Dispensa sulle tecniche di Biologia Molecolare approfondite nel corso.

Dispensa sulle nuove conoscenze di Fisiopatologia dell'omeostasi del ferro.

Dispensa sulle trombofilie.

Materiali di consumo previsti

Non previsti

Eventuale bibliografia**Verifica dell'apprendimento**

L'esame consisterà in una prova orale sugli argomenti trattati