

PATOLOGIA CLINICA
corso integrato di Diagnostica Molecolare

Codice Disciplina : BM047 Codice Corso integrato : MS0042	Settore: MED/05	N° CFU: 5
Docente: Rolla Roberta	Ore : 20	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