

**PATOLOGIA CLINICA**  
*Insegnamento di Diagnostica Molecolare*

|  |                        |  |
|--|------------------------|--|
| <b>Codice Disciplina : BM047</b><br><b>Codice Insegnamento: MS0042</b> | <b>Settore: MED/05</b> | <b>N° CFU: 1</b>   |
| <b>Docente:</b><br><b>Rolla Roberta</b>                                | <b>Ore : 4</b>         | <b>Corso di Laurea :</b><br>Biotechnologie Mediche<br><b>Anno : II</b><br><b>Semestre : II</b> |

### 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