

DIAGNOSTICA MOLECOLARE IN PATOLOGIA CLINICA
corso integrato di
Tecniche diagnostiche di patologia clinica ed Immunoematologia

Codice Disciplina : M0254 Codice Corso integrato : M0251	Settore : MED/05	N° CFU: 2
Docente: de Sanctis Luisa	Ore : 20	Corso di Laurea : Tecniche di laboratorio biomedico Anno : II Semestre : II

Obiettivo del modulo

Il modulo ha l'obiettivo di permettere l'apprendimento delle principali leggi che regolano l'ereditarietà delle patologie umane, dei principali meccanismi mutazionali alla base delle patologie, dell'organizzazione e dell'espressione del genoma umano, delle principali tecniche molecolari utilizzate per indagare eventi mutazionali su DNA, RNA e proteine.

Conoscenze ed abilità attese

Lo studente deve essere in possesso delle principali nozioni di base di Genetica.

Programma del corso

Organizzazione del genoma umano, ricerca in database genetici in internet, meccanismi dell'ereditarietà, geni nei pedigree, mutazioni ed instabilità del DNA, indagini genetiche su individui e popolazioni (PCR, sequenza, digestione enzimatica, ARMS-PCR), esempi di geni/malattia con diversi meccanismi di insorgenza

Esercitazioni

Su ciascun argomento trattato teoricamente sono previsti esercizi pratici: riconoscere il pattern di ereditarietà di una patologia all'interno di un pedigree, denominare e classificare una sostituzione nucleotidica, lettura di sequenze, ricerca in internet nei maggiori motori di ricerca genetici (NCBI, Pubmed, OMIM)

Attività a scelta dello studente

Ciascuno studente potrà frequentare:

- il Reparto "Centro Neonati a Rischio", Dipartimento Scienze Pediatriche, Università di Torino (dove opera il docente), dove vengono ricoverati neonati affetti da diverse patologie ereditarie o sindromi
- il Laboratorio di Biologia Molecolare, Dipartimento Scienze Pediatriche, Università Torino, per assistere alle diverse procedure impiegate nell'indagine molecolare delle diverse patologie

Supporti alla didattica in uso alla docenza

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula

Strumenti didattici

Presentazioni in formato MS-Power Point e siti internet didattici

Materiali di consumo previsti

Agli studenti verrà consegnata una copia cartacea delle immagini proiettate e fotocopie di esercizi da effettuare in aula.

Eventuale bibliografia

Testi consigliati:
Strachan e Read "Genetica molecolare umana"
Thompson, McInnes e Willard "Genetica in medicina"

Verifica dell'apprendimento

Gli studenti devono sostenere una prova orale sugli argomenti trattati a lezione (Organizzazione del genoma umano, ricerca in database genetici in internet, meccanismi dell'ereditarietà, geni nei pedigree, mutazioni ed instabilità del DNA, indagini genetiche su individui e popolazioni, esempi di geni/malattia con diversi meccanismi di insorgenza). Essi dovranno dimostrare di aver assimilato le nozioni di base, apprese durante le lezioni e le esercitazioni, in maniera adeguata ad affrontare con efficacia i successivi corsi.