

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

|   |                         |   |
|---|-------------------------|---|
| <b>Codice Disciplina :</b> M0254<br><b>Codice Corso integrato :</b> M0251 | <b>Settore :</b> MED/05 | <b>CFU:</b> 2   |
| <b>Docente:</b><br>de Sanctis Luisa                                       | <b>Ore :</b> 20         | <b>Corso di Laurea :</b><br>Tecniche di laboratorio biomedico<br><b>Anno :</b> II<br><b>Semestre :</b> 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.