

**BIOCHIMICA E BIOLOGIA MOLECOLARE**  
*Insegnamento di Biologia molecolare clinica*

<b>Codice Disciplina :</b> MS0040 <b>Codice Corso integrato :</b> MS0041	<b>Settore :</b> BIO/12	<b>CFU:</b> 2
<b>Docente:</b> Capello Daniela	<b>Ore :</b> 20	<b>Corso di Laurea :</b> Tecniche di laboratorio biomedico <b>Anno :</b> I <b>Semestre :</b> II

**Obiettivo del modulo**

Basi di biologia molecolare e biologia molecolare clinica

**Conoscenze ed abilità attese**

Lo studente deve essere in possesso delle nozioni di Chimica, e dei principi di Biologia cellulare e Genetica.

**Programma del corso**

**Basi di Biologia Molecolare**

- *Struttura superiore degli acidi nucleici:* istoni, cromatina, modificazione degli istoni
- *La replicazione del DNA*
- *La trascrizione del DNA*
- *La traduzione dell'RNA*
- *Trasduzione del segnale:* concetto di recettore e ligando, classificazione dei ligandi e dei recettori. Produzione di secondi messaggeri e loro meccanismo di azione. Meccanismo di azione dei recettori a 7 domini transmembrana (recettore adrenalina e glucagone), dei recettori tirosinchinasici (recettore insulina) e dei recettori associati a tirosinchinasi citosoliche

**Basi di Biologia Molecolare Clinica**

- *Errori nella replicazione:* alterazioni genetiche nelle malattie congenite e nelle neoplasie
- *Principali tecniche di diagnostica molecolare:* PCR e metodi basati sulla PCR (PCR qualitativa, PCR quantitativa, ARMS, ibridazione inversa), sequenziamento, tecniche basate sull'ibridazione molecolare (Ibridazione in situ, FISH).
- *Modelli di malattie genetiche associate a disordini metabolici.* L'obiettivo di questa parte del programma è di integrare le conoscenze sulla funzione di una determinata proteina, le conseguenze di una sua alterata o mancata produzione e le strategie utilizzate per la diagnosi della malattia: mucopolisaccaridosi, fenilchetonuria, talassemie ed emoglobinopatie, metabolismo del ferro ed emocromatosi
- *Cenni di diagnostica molecolare in oncologia*

**Esercitazioni**

non previste

**Attività a scelta dello studente**

Frequenza del laboratorio di biochimica per attività pratiche.

**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, CD-ROM interattivi, dispense e siti internet didattici.

**Materiali di consumo previsti**

non previsti

**Eventuale bibliografia**

- I testi saranno presentati durante il corso

**Verifica dell'apprendimento**

Esame scritto composto di domande a risposta multipla e domande a risposta aperta sugli argomenti trattati