

BIOCHIMICA E BIOLOGIA MOLECOLARE
Insegnamento di Biologia molecolare clinica

| | | |
|---|-------------------------|--|
| Codice Disciplina : MS0040 Codice Corso integrato : MS0041 | Settore : BIO/12 | CFU: 2 |
| Docente: | Ore : 16 | Corso di Laurea : Tecniche di laboratorio biomedico Anno : I Semestre : 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