

## **DIAGNOSTICA MOLECOLARE IN PATOLOGIA CLINICA**

### **Corso Integrato di *Diagnostica Molecolare***

<b>Codice Disciplina :</b> MS0312 <b>Codice Corso integrato :</b> MS0042	<b>Settore :</b> MED/05	<b>N° CFU:</b> 2
<b>Docente:</b> <b>Roberta Rolla</b>	<b>Ore :</b> 20	<b>Corso di Laurea :</b> Tecniche di laboratorio biomedico <b>Anno :</b> III <b>Semestre :</b> I

#### **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
- Sequenom

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**

Dimostrazioni pratiche di diagnostica molecolare nella patologia clinica in gruppi (max 10 studenti alla volta) presso il Centro di Diagnostica Molecolare, sede distaccata AOU Maggiore della Carità di Novara, Ospedale San Rocco, Galliate.

## **Attività a scelta dello studente**

Nessuna

## **Supporti alla didattica in uso alla docenza**

Presentazioni in Power Point.  
Piattaforma DIR.

## **Strumenti didattici**

Lezioni formali.  
Materiale didattico fornito dal Docente sulla piattaforma DIR.  
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**

## **Eventuale bibliografia**

## **Verifica dell'apprendimento**

Prova scritta