



Dipartimento di Scienze e Tecnologie

ANNO ACCADEMICO 2015/2016

PROGRAMMA

I ANNO

CORSO DI STUDIO: Laurea Magistrale in Biologia
INSEGNAMENTO: Biochimica applicata e clinica
DOCENTE: Dr. Alberto Zullo

Meccanismi biochimici implicati nella fisiopatologia delle malattie metaboliche: definizione, epidemiologia, patofisiologia, basi molecolari, test diagnostici e principi di trattamento del diabete, dell'obesità e delle dislipidemie.

Basi molecolari delle canalopatie: definizione delle canalopatie; equilibrio elettrochimico nella cellula; studio delle proprietà biofisiche dei canali ionici mediante il patch clamp. Miopatie congenite: definizione, epidemiologia, patofisiologia, basi molecolari del "Central core disease". Definizione, epidemiologia, patofisiologia, basi molecolari dell'Ipertermia Maligna. Sindromi aritmiche ereditarie: definizione, epidemiologia, patofisiologia, basi molecolari della sindrome del QT lungo.

Sicurezza nel laboratorio: valutazione del rischio, prevenzione e precauzione. Procedure diagnostiche: privacy, campioni biologici, modalità di campionamento. Tecniche analitiche e strumentazioni utilizzate nelle procedure diagnostiche: tecniche di centrifugazione e frazionamento. Elettroforesi delle proteine e degli acidi nucleici. Principi e applicazioni di cromatografia, HPLC, dHPLC, spettrofotometria, fluorimetria, chemiluminescenza. Estrazione e manipolazione degli acidi nucleici. Principi e applicazioni del Western blotting, della FISH, CGH, PCR, MLPA, QF-PCR e delle tecniche di sequenziamento. Principi di colture cellulari. Tecniche fluorimetriche e di immunofluorescenza: il citofluorimetro e il microscopio a fluorescenza.

Acquisizione, uso e interpretazione dei dati biochimici nei test diagnostici. Concetti di base dei test diagnostici: variabilità, valori di riferimento, valore vero, stima, errore, precisione, accuratezza, controllo di qualità, interpretazione di un risultato analitico, falsi positivi e falsi negativi, valore discriminante (curva ROC), sensibilità, specificità, predittività, prevalenza, incidenza.

Testi consigliati

Cardiopatie congenite dell'adulto. R. Calabrò, L. Daliento, B. Sarubbi. Piccin, 2008.

Ion Channels of Excitable Membranes (3rd Edition). B. Hille. Sinauer Associates Inc, 2001.

Patch Clamping: An Introductory Guide to Patch Clamp Electrophysiology. A. Molleman. John Wiley and Sons, LTD, 2003.

Biochimica clinica. A. Gaw, M. J. Murphy, R. A. Cowan. Elsevier, 2007

Biochimica con aspetti clinici. T. Devlin. EDISES, 2011.

Medicina di laboratorio e diagnostica genetica. L. Sacchetti, P. Cavalcanti, G. Fortunato. Idelson-Gnocchi, 2007.