



ANNO ACCADEMICO 2012/2013

PROGRAMMA

**CORSO DI 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, test diagnostici della miopatia centro nucleare, del "Central core disease", della miopatia Nemalinica e della miopatia "Multiminicores". Sindromi aritmiche ereditarie: definizione, epidemiologia, patofisiologia, basi molecolari, test diagnostici e principi di trattamento della sindrome di Brugada e 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, turbidimetria, nefelometria, fluorimetria, chemiluminescenza. Principi e applicazioni dei dosaggi radioimmunologici e immunoenzimatici. Estrazione e manipolazione degli acidi nucleici. Principi e applicazioni del Southern, Northern, 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. Elementi di statistica. Sistemi di gestione dell'informazione: banche dati.

Testi consigliati

Muscle Aging, Inclusion-Body Myositis and Myopathies. V. Askanas and W. King Engel. WILEY-BLACKWELL, 2012.

Cardiopatie congenite dell'adulto. R. Calabrò, L. Daliènto, 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.

Metodologia Biochimica – le Bioscienze e le Biotecnologie in laboratorio. Wilson Keith-Walker John. Raffaello Cortina Editore. 2001

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