

## **Biochimica Molecolare Clinica (6 CFU)**

Dr. Paola Mazzetti

### ***Programma***

Applicazioni della biologia molecolare alla clinica di laboratorio: diagnosi mediante analisi del DNA. Diagnosi prenatale e biochimica pediatrica. Difetti congeniti del metabolismo. Esempi di malattie genetiche: distrofia muscolare di Duchenne (DMD), ipercolesterolemia familiare (FH), fibrosi cistica (CF), emocromatosi, talassemie e porfirie. Ferro: metabolismo, carenza e sovraccarico. Altri elementi essenziali in tracce e relative patologie associate. Sistemi di difesa antiossidante e detossificante mediati dal glutatione. Le glutatione trasferasi, definizione, classificazione, meccanismo catalitico. Struttura e funzione, ruolo biologico e implicazioni patologiche. I marcatori tumorali.