

COMPLEMENTI DI **BIOCHIMICA MOLECOLARE CLINICA (3 CFU)**

Dr. Anna 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 e porfirie. Ferro: metabolismo, carenza e sovraccarico. Altri elementi essenziali in tracce e relative patologie associate. Sistemi di difesa antiossidante e detossificante mediati dal glutathione. Le glutathione transferasi, definizione, classificazione, meccanismo catalitico. Struttura e funzione, ruolo biologico e implicazioni patologiche. I marcatori tumorali.

Molecular biology in clinical biochemistry: applications of DNA diagnosis. Prenatal diagnosis and neonatal screening for disease (congenital Hypothyroidism and Phenylketonuria). Inborn errors of metabolism. Some inherited disorders : Duchenne muscular dystrophy, Familial Hypercholesterolemia, Cystic Fibrosis, Haemochromatosis, and Porphyrins. Iron metabolism, deficiency and overload. Essential trace elements and specific associated deficiency states in man. Antioxidant and detoxifying defense systems mediated by glutathione. Glutathione transferases, definition, classification and catalytic mechanism. Structure, function, biological role and disease. Tumor markers.