



MODELLO SCHEDA INSEGNAMENTO

Corso di LM	Biologia
Denominazione insegnamento:	Biochimica applicata e clinica
Numero di Crediti:	10
Semestre:	II
Docente Titolare:	Alberto Zullo
Dottorandi/assegnisti di ricerca che svolgono attività didattica a supporto del corso:	nessuno
Orario di ricevimento:	martedì ore 10:30 - 12:30
Indirizzo:	Via Port'Arsa, 11

PRESENTAZIONE DEL CORSO:

Il corso affronta le seguenti tematiche:

- Meccanismi biochimici implicati nella fisiopatologia delle malattie metaboliche: diabete, obesità, ipertensione.
- Tecniche di isolamento e analisi di acidi nucleici e di proteine.
- Basi biochimiche delle miopatie congenite e delle cardiomiopatie: le canalopatie.
- Biochimica clinica: procedure diagnostiche di base ed avanzate - tecniche analitiche utilizzate nelle procedure diagnostiche - uso, acquisizione e interpretazione dei risultati dei test diagnostici.

Il corso, attraverso lo studio delle caratteristiche biochimiche delle molecole biologiche, dei meccanismi biochimici implicati nella fisiopatologia delle malattie, e delle tecniche analitiche delle macromolecole biologiche permette allo studente di acquisire basi teoriche per affrontare problematiche diagnostiche con metodiche di laboratorio.

GLI OBIETTIVI FORMATIVI

Conoscenza e capacità di comprensione:

Conoscere i meccanismi biochimici implicati nella fisiopatologia del diabete, dell'obesità, e delle ipertensione. Comprendere le basi biochimiche delle miopatie congenite da *cores* (Central Core Disease) e delle cardiomiopatie (QT lungo). Comprensione dei processi chimico-fisici alla base delle

procedure di isolamento e di analisi degli acidi nucleici e delle proteine. Comprensione delle procedure diagnostiche di base ed avanzate. Comprensione delle tecniche analitiche utilizzate nelle procedure diagnostiche. Comprensione dell'uso, dell'acquisizione e dell'interpretazione dei risultati dei test diagnostici. Capacità di mettere in relazione le problematiche diagnostiche con le procedure di diagnosi e con le molecole biologiche.

Applicazione pratica di conoscenza e comprensione:

La conoscenza delle caratteristiche biochimiche delle molecole biologiche, dei meccanismi biochimici implicati nella fisiopatologia delle malattie, e delle tecniche analitiche delle macromolecole biologiche fornisce le basi teoriche fondamentali per affrontare le problematiche diagnostiche con metodiche di laboratorio.

Autonomia di giudizio:

Durante il corso gli studenti sono stimolati ad approfondire autonomamente quanto imparato e ad applicare le conoscenze teoriche acquisite per risolvere specifici quesiti sollevati durante momenti di verifica formativa in itinere.

Abilità comunicative:

Il corso si propone anche di stimolare le capacità degli studenti di comunicare le conoscenze acquisite utilizzando linguaggi specifici ed appropriati.

Capacità di apprendere da soli:

Gli studenti sono incentivati ad approfondire ed aggiornare le proprie conoscenze seguendo anche un percorso di formazione autonomo, mediante la consultazione di testi avanzati e di articoli scientifici pubblicati su riviste specializzate.

PREREQUISITI RICHIESTI

Concetti fondamentali di chimica organica e di chimica generale;

Conoscenza approfondita di biochimica generale;

Conoscenza dei concetti fondamentali di matematica e di fisica.

FREQUENZA DELLE LEZIONI

Gli argomenti trattati nel corso sono complessi e specialistici, pertanto un percorso di apprendimento arricchito con approfondimenti, esempi, analisi critiche, e un confronto continuo con il docente, facilita lo studio degli studenti e migliora la loro preparazione.

CONTENUTI DEL CORSO

Meccanismi biochimici implicati nella fisiopatologia delle malattie metaboliche: definizione, epidemiologia, patofisiologia, basi molecolari, diagnosi del diabete, dell'obesità e dell'ipertensione.

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, diagnosi. Sindromi aritmiche ereditarie: definizione, epidemiologia, patofisiologia, basi molecolari, diagnosi della sindrome di Brugada e della sindrome del QT lungo.

Tecniche analitiche e strumentazioni utilizzate nelle procedure diagnostiche: tecniche di centrifugazione e frazionamento. Estrazione e manipolazione degli acidi nucleici e delle proteine. Elettroforesi delle proteine e degli acidi nucleici. Principi e applicazioni di cromatografia, HPLC, dHPLC, spettrofotometria, fluorimetria, chemiluminescenza. Principi e applicazioni del Western blotting, della FISH, CGH-Array, PCR, MLPA, QF-PCR e delle tecniche di sequenziamento degli acidi nucleici. 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.

METODI DIDATTICI

Lezioni frontali, discussione di casi e visite guidate in laboratorio.

TESTI DI RIFERIMENTO

- 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 e biologia molecolare: Principi e tecniche. Wilson Keith-Walker John. Raffaello Cortina Editore, 2006.
- Medicina di laboratorio e diagnostica genetica. L. Sacchetti, P. Cavalcanti, G. Fortunato. Idelson-Gnocchi, 2007.
- Malignant hyperthermia: a review. Rosenberg H, Pollock N, Schiemann A, Bulger T, Stowell K. Orphanet J Rare Dis. 2015 Aug 4;10:93. doi: 10.1186/s13023-015-0310-1. Review.

- Core myopathies and malignant hyperthermia susceptibility: a review. Brislin RP, Theroux MC. Paediatr Anaesth. 2013 Sep;23(9):834-41. doi: 10.1111/pan.12175. Epub 2013 Apr 25.
- Core myopathies. Jungbluth H, Sewry CA, Muntoni F. Semin Pediatr Neurol. 2011 Dec;18(4):239-49. doi: 10.1016/j.spen.2011.10.005.
- DNA sequencing technologies: 2006-2016. Mardis ER. Nat Protoc. 2017 Feb;12(2):213-218. doi: 10.1038/nprot.2016.182. Epub 2017 Jan 5.
- Fetal Medicine: Basic Science and Clinical Practice 2nd edition. Edited by Charles H. Rodeck and Martin J. Whittle. London: Churchill Livingstone, 2008.
- Widmann - Interpretazione clinica degli esami di laboratorio 11/ed . Ronald A. Sacher, Richard A. McPherson. McGraw-Hill, 2001.
- Materiale didattico distribuito durante il corso.

ESAME DI PROFITTO

La valutazione degli studenti è effettuata mediante colloquio orale. Gli elementi di valutazione sono: pertinenza delle risposte rispetto alle domande formulate; qualità dei contenuti; capacità di collegamento con altri temi oggetto del programma; capacità di riportare esempi; proprietà di linguaggio tecnico; capacità espressiva complessiva dello studente.

CALENDARIO ESAMI

<http://www.dstunisannio.it/index.php/biologia-31/appelli-31>

PRENOTAZIONE ESAMI

<https://servizistudenti.unisannio.it/pls/self/gissweb.home>

SYLLABUS

MODELLO SYLLABUS

Argomenti	Ore	Riferimenti bibliografici	Tipologia di lezione
Diabete	10	Materiale distribuito durante il corso	Frontale
Obesità	10	Materiale distribuito durante il corso	Frontale
Iperensione	10	Materiale distribuito durante il corso	Frontale
Ipertermia maligna e miopatie congenite	3	Malignant hyperthermia: a review. Rosenberg H, Pollock N, Schiemann A, Bulger T, Stowell	Frontale

		<p>K.</p> <p>Orphanet J Rare Dis. 2015 Aug 4;10:93. doi: 10.1186/s13023-015-0310-1. Review.</p> <p>Core myopathies and malignant hyperthermia susceptibility: a review. Brislin RP, Theroux MC. Paediatr Anaesth. 2013 Sep;23(9):834-41. doi: 10.1111/pan.12175. Epub 2013 Apr 25.</p> <p>Core myopathies. Jungbluth H, Sewry CA, Muntoni F. Semin Pediatr Neurol. 2011 Dec;18(4):239-49. doi: 10.1016/j.spen.2011.10.005.</p>	
QT lungo	3	Cardiopatie congenite dell'adulto. R. Calabrò, L. Daliento, B. Sarubbi. Piccin, 2008	Frontale
Patch clamp	3	<p>Ion Channels of Excitable Membranes (3rd Edition). B. Hille. Sinauer Associates Inc, 2001.</p> <p>Patch Clamping: An Introductory Guide to Patch Clamp Electrophysiology. A. Molleman. John Wiley and Sons, LTD, 2003.</p>	frontale e visita guidata
Centrifugazione e frazionamento	4	Biochimica e biologia molecolare: Principi e tecniche. Wilson Keith-Walker John. Raffaello Cortina Editore, 2006.	frontale
Tecniche elettroforetiche	4	Biochimica e biologia molecolare: Principi e tecniche. Wilson Keith-Walker John. Raffaello Cortina	Frontale

		Editore, 2006.	
Tecniche cromatografiche	4	Biochimica e biologia molecolare: Principi e tecniche. Wilson Keith-Walker John. Raffaello Cortina Editore, 2006.	Frontale
Tecniche fluorimetriche, spettrofotometriche, e di immunofluorescenza	6	Biochimica e biologia molecolare: Principi e tecniche. Wilson Keith-Walker John. Raffaello Cortina Editore, 2006.	frontale
Estrazione e analisi degli acidi nucleici e delle proteine	4	Materiale didattico distribuito durante il corso	Frontale
FISH e CGH-Array	3	Fetal Medicine: Basic Science and Clinical Practice 2nd edition. Edited by Charles H. Rodeck and Martin J. Whittle. London: Churchill Livingstone, 2008.	Frontale
PCR	3	Fetal Medicine: Basic Science and Clinical Practice 2nd edition. Edited by Charles H. Rodeck and Martin J. Whittle. London: Churchill Livingstone, 2008 Materiale didattico distribuito durante il corso	Frontale
MLPA	3	Fetal Medicine: Basic Science and Clinical Practice 2nd edition. Edited by Charles H. Rodeck and Martin J. Whittle. London: Churchill Livingstone, 2008	Frontale
QF-PCR	3	Fetal Medicine: Basic Science and Clinical Practice 2nd edition. Edited by Charles H. Rodeck and Martin J. Whittle. London: Churchill Livingstone, 2008	Frontale
Sequenziamento degli	3	DNA sequencing technologies:	Frontale

acidi nucleici di nuova generazione		2006-2016. Mardis ER. Nat Protoc. 2017 Feb;12(2):213-218. doi: 10.1038/nprot.2016.182. Epub 2017 Jan 5.	
Analisi dei dati biochimici mediante test diagnostici	4	<p>Medicina di laboratorio e diagnostica genetica. L. Sacchetti, P. Cavalcanti, G. Fortunato. Idelson-Gnocchi, 2007.</p> <p>Widmann - Interpretazione clinica degli esami di laboratorio 11/ed . Ronald A. Sacher, Richard A. McPherson. McGraw-Hill, 2001.</p>	Frontale