



# CRS EDUCATIONAL: CRS GENETICA 1

## DETERMINAZIONE DELLA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA CELIACHIA



La **CELIACHIA** è una condizione digestiva attivata dall'ingestione della proteina "GLUTINE", la quale si può trovare in alimenti quali il pane, la pasta, i biscotti, la pizza e ogni altra pietanza contenente frumento, orzo o segale. Anche l'avena può contenere glutine. L'introduzione di alimenti contenenti glutine nel soggetto geneticamente predisposto determina una risposta immunitaria abnorme a livello dell'intestino che porta ad un'infiammazione cronica con scomparsa dei villi intestinali, strutture responsabili dell'assorbimento degli alimenti. Ne consegue una iniziale ridotta assimilazione dei cibi, che a lungo andare può condurre a malnutrizione.

Un inefficace assorbimento intestinale può privare di nutrimenti cervello, sistema nervoso, ossa, fegato e altri organi e causare deficienze vitaminiche che possono portare ad altre malattie. Questo può essere grave specialmente nei bambini, che hanno bisogno di una nutrizione appropriata per svilupparsi e crescere.

Alcune teorie suggeriscono che la celiachia si sia manifestata nell'uomo quando esso passò da una dieta a base di carne e frutta secca ad una a base di grassi e ad alto contenuto proteico. Comunque è solo negli ultimi 50 anni che i ricercatori hanno ottenuto una migliore conoscenza delle sue cause, di come diagnosticarla e trattarla. **A causa della sua fortissima componente genetica la malattia è altamente ereditabile e quindi diagnosticabile attraverso una indagine genetica.** Nei gruppi a rischio, quali familiari di primo grado di celiaci, pazienti con diabete mellito insulino-dipendente, soggetti con sindrome di Down, la malattia viene esclusa mediante un test di *screening* di primo livello in biologia molecolare.

### **NELL'ESERCITAZIONE LO STUDENTE, MEDIANTE UN' ESPERIENZA CONCRETA, HA L'OPPORTUNITA' DI COMPRENDERE:**

- lo svolgimento di un esame diagnostico;
- il funzionamento della tecnica PCR;
- il concetto di predisposizione genetica ad una malattia;

**Il kit, mediante un approccio sperimentale semplice, facilita la didattica delle scienze in particolare negli aspetti che riguardano i meccanismi molecolari dell'ereditarietà, la predisposizione genetica allo sviluppo di malattie, e la tecnica PCR.**

# DESCRIZIONE DELL'ESPERIMENTO

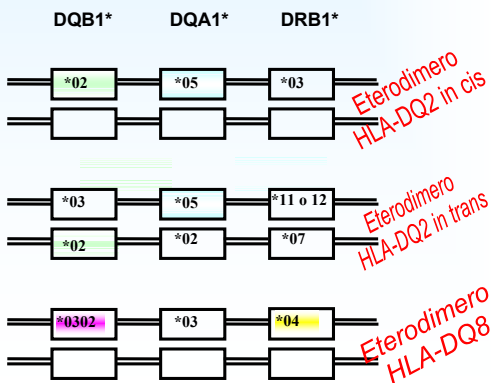
Vengono forniti nel kit, a disposizione degli studenti, **5 campioni di DNA sintetico** da utilizzare per la simulazione di un'indagine di *screening* di primo livello per la malattia celiaca. Ciascun gruppo dovrà allestire la reazione di *PCR multiplex* per un campione, visualizzare i risultati mediante elettroforesi in gel di agarosio ed interpretare l'eventuale predisposizione del paziente alla celiachia.



La suscettibilità alla celiachia è stata associata a specifici geni del complesso maggiore di istocompatibilità o HLA.

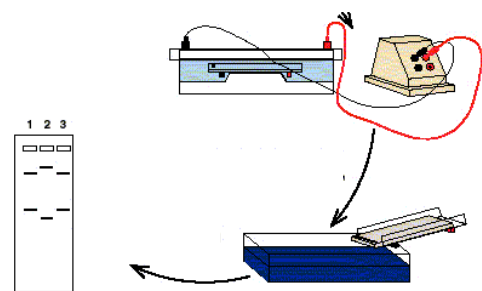
I geni del sistema HLA umano si trovano sul cromosoma 6 e codificano per glicoproteine che legano peptidi affini, formando complessi che vengono riconosciuti da alcuni recettori dei linfociti T che si trovano nella mucosa intestinale. In particolare, è stata dimostrata una forte associazione della malattia con i geni del complesso HLA II codificanti gli antigeni DQ2 e DQ8. La ricerca dei geni che causano la predisposizione genetica verso la celiachia (antigeni HLA DQ2 e DQ8) ha importanza in senso negativo, ovvero il non riscontro dei suddetti geni esclude pressoché totalmente la possibilità di sviluppare nel tempo la malattia. La presenza invece di uno od entrambi gli antigeni documenta soltanto la predisposizione genetica all'intolleranza al glutine e quindi la necessità di controllare la presenza di anticorpi anti-transglutaminasi.

Rappresentazione schematica delle posizioni dei geni HLA della CELIACHIA

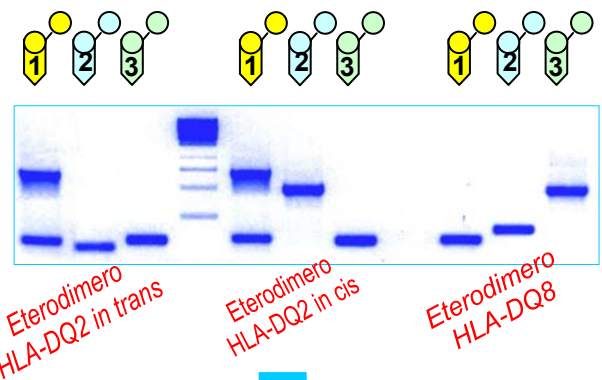


ALLESTIMENTO DELLA REAZIONE

AMPLIFICAZIONE DEL DNA



VISUALIZZAZIONE in gel di agarosio



INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

Sede Operativa: **C.R.S. Centro Ricerche Scientifiche**  
Via Svizzera 16 -35127 PADOVA  
Tel 049-760191 - Fax 049-8709510

Laboratorio:  
Via IV Novembre, 68  
31045 Motta Di Livenza (TV)

## CARATTERISTICHE DEL KIT

- ▶ I *kit* della linea **CRS EDUCATIONAL** sono rivolti a studenti delle scuole medie superiori, laboratori di biologia molecolare, cellulare, biochimica, genetica, microbiologia e oncologia e rivolti alla formazione universitaria, post-universitaria e all'aggiornamento professionale.
- ▶ **Obiettivi dell'esperimento:** apprendimento della tecnica *PCR* e della predisposizione genetica allo sviluppo di malattie;
- ▶ Il *kit* è **COMPLETO** e include:
  - il **materiale per l'insegnante**: una vera e propria traccia di lezione con spunti relativi agli argomenti trattati nonché un particolareggiato manuale per l'utilizzo del kit didattico nell'esercitazione sperimentale;
  - il **materiale per lo studente**, con schede di comprensione più semplificate che lo guidino durante lo svolgimento dell'esercitazione;
  - i **reagenti** necessari per l'allestimento della fase sperimentale in una classe di circa 20 studenti:
    - ✓ Reagenti per l'amplificazione (DNA polimerasi, *Buffer 10X*, *dNTP mix*);
    - ✓ Strip di provette monodose per ciascun gruppo contenenti *primer* liofili;
    - ✓ Campioni di DNA sintetico;
    - ✓ Reagenti per l'elettroforesi su gel di agarosio;
    - ✓ Colorante non tossico per il gel d'agarosio.

**Il *kit* non contiene sostanze tossiche o pericolose per l'utilizzatore. La parte di visualizzazione mediante gel elettroforesi viene condotta con un colorante intercalante del DNA non tossico.**

**I campioni di DNA forniti per l'esecuzione dell'esperimento sono di origine sintetica (non di origine umana e/o animale), pertanto non sussiste alcun rischio biologico per l'utilizzatore.**

**Inoltre l'utilizzo di DNA sintetico nell'esecuzione di questo test evita qualsiasi implicazione etica in quanto i risultati, puramente virtuali, non saranno riconducibili ad alcun caso reale.**

**Sede Operativa: C.R.S. Centro Ricerche Scientifiche**

Via Svizzera 16 -35127 PADOVA

Tel 049-760191 - Fax 049-8709510

**Laboratorio:**

Via IV Novembre, 68

31045 Motta Di Livenza (TV)

# IL FUTURO DELLA RICERCA PER MIGLIORARE IL NOSTRO DOMANI

**“La scienza non può stabilire dei fini e tanto meno inculcarli negli esseri umani; la scienza, al più, può fornire i mezzi con i quali raggiungere certi fini. Ma i fini stessi sono concepiti da persone con alti ideali etici.”**

*Albert Einstein, Pensieri degli anni difficili*

I **kit CRS EDUCATIONAL** rappresentano una risposta alle esigenze delle strutture di formazione che dovendo operare con numerosi allievi, non sempre hanno a disposizione risorse di personale e di tempo per confezionare il materiale necessario per ogni studente.

La linea **CRS EDUCATIONAL** consente di toccare con mano la realtà dell'innovazione tecnologica relativamente alle scienze biologiche.

Pensati e studiati da persone con consolidata esperienza nell'ambito della ricerca e della diagnostica molecolare, i kit rappresentano per lo studente una concreta chiave interpretativa di una teoria spesso considerata lontana e astratta.



Il nostro obiettivo è fornire ai docenti degli strumenti utili a stimolare negli studenti capacità critica e curiosità metodologiche verso le tematiche proposte in classe.

Gli esperimenti proposti permetteranno agli studenti di valutare le implicazioni nella vita e nelle attività umane, dei più moderni metodi d'indagine scientifica legati alla diagnostica medica e alle biotecnologie.

**Fai vivere ai tuoi studenti le straordinarie scoperte della scienza!**

**Falli sentire partecipi dell'innovazione biotecnologica!**

**Fornisci loro le basi per diventare il ricercatore del futuro!**

CODICE	PRODOTTO	DESCRIZIONE	FORMATO DEL KIT
23-01	<b>CRS REAL TIME 1</b>	Quantificazione di un gene <i>housekeeping</i>	20-30 STUDENTI
23-02	<b>CRS GENETICA 1</b>	Determinazione della predisposizione genetica alla celiachia	20-30 STUDENTI
23-03	<b>CRS GENETICA 2</b>	<i>Typing</i> molecolare ed ereditarietà	20-30 STUDENTI
23-04-CD	<b>CRS MICROARRAYS 1</b>	I <i>microarrays</i> e lo studio della farmacoresistenza nel caso del tumore alla mammella	CD

**Sede Operativa: C.R.S. Centro Ricerche Scientifiche**

Via Svizzera 16 -35127 PADOVA

Tel 049-760191 - Fax 049-8709510

**Laboratorio:**

Via IV Novembre, 68

31045 Motta Di Livenza (TV)