



Laboratorio di : Biochimica, Biologia e Genetica molecolare per lo studio delle dislipidemie genetiche

Responsabile : Proff. Maurizio Averna/Prof. Baldassare Cefalù

Metodologie:

Laboratorio di Biochimica dei Lipidi:

Analisi delle Lipoproteine ed Apoproteine mediante:
Cromatografia Liquida-FPLC ed HPLC
Elettroforesi Bidimensionale
SDS e GGE elettroforesi
Western e Ligand Blotting
Ultracentrifugazione Preparativa
Colture Cellulari

Laboratorio di Biologia e Genetica Molecolare per lo studio delle dislipidemie genetiche

Analisi dei geni Responsabili di Dislipidemie Genetiche mediante:
PCR, Restrizione enzimatica ed elettroforesi su Agarosio
Cloning
Sequenziamento diretto mediante ABI-PRISM 310 ad 1 capillare
RT-PCR
Analisi di Linkage
Southern Blot
Studi di espressione su linee cellulari

Linea di ricerca:

- STUDI SUGLI ASPETTI GENETICI DEL RISCHIO DI MALATTIA CARDIACA CORONARICA IN VOLONTARI CON IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE
- STUDI SUGLI ASPETTI GENETICI DELL' IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE E DELLA IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE IN VOLONTARI DONATORI DI SANGUE
- STUDI GENETICI SUL GENE PCSK9 NELLA IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE
- STUDI BIOCHIMICI, METABOLICI E GENETICI DELLE ALTERAZIONI DEL METABOLISMO LIPIDICO IN CORSO DI NON ALCOHOLIC FATTY LIVER DISEAS (NAFLD)
- GENETICA MOLECOLARE, FISIOPATOLOGIA E CLINICA DELLE IPOCOLESTEROLEMIE PRIMITIVE
- IL SISTEMA HDL: STUDI GENETICI-BIOCHIMICI NELLE FORME FAMILIARI DI IPOALFALIPOPROTEINEMIE

- STUDIO GENETICO-BIOCHIMICO SULLA IPERALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE
- BIOCHIMICA E GENETICA DELL'ASSORBIMENTO INTESTINALE DEL COLESTEROLO IN SOGGETTI AD ALTO RISCHIO CARDIOVASCOLARE
- BIOCHIMICA E GENETICA DELL'ASSORBIMENTO INTESTINALE DEL COLESTEROLO IN SOGGETTI IPOCOLESTEROLEMICI
- STUDIO IN VITRO DEGLI EFFETTI DI PROTEINE SCAFFOLD SULLA FUNZIONE DEL RECETTORE DELLE LDL
- STUDIO IN VITRO SUI MECCANISMI MOLECOLARI DI REGOLAZIONE DI GENI IMPLICATI NEL METABOLISMO LIPIDICO

Lavori scientifici più rappresentativi dell'attività svolta (2004-2007):

Tarugi P, Averna M, Di Leo E, Cefalù AB, Noto D, Magnolo L, Cattin L, Bertolini S, Calandra S.
Molecular diagnosis of hypobetalipoproteinemia: an ENID review.
Atherosclerosis. 2007 Dec;195(2):e19-27

Fasano T, Cefalù AB, Di Leo E, Noto D, Pollaccia D, Bocchi L, Valenti V, Bonardi R, Guardamagna O, Averna M, Tarugi P.
A novel loss of function mutation of PCSK9 gene in white subjects with low-plasma low-density lipoprotein cholesterol.
Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2007 Mar;27(3):677-81

Yue P, Averna M, Lin X, Schonfeld G.
The c.43_44insCTG variation in PCSK9 is associated with low plasma LDL-cholesterol in a Caucasian population.
Hum Mutat. 2006 May;27(5):460-6.

Ragusa MA, Costa S, Cefalù AB, Noto D, Fayer F, Travali S, Averna MR, Gianguzza F.
RT-PCR and in situ hybridization analysis of apolipoprotein H expression in rat normal tissues.
Int J Mol Med. 2006 Sep;18(3):449-55.

Nagy K, Jakab A, Pollreisz F, Bongiorno D, Ceraulo L, Averna MR, Noto D, Vékey K.
Analysis of sterols by high-performance liquid chromatography/mass spectrometry combined with chemometrics.
Rapid Commun Mass Spectrom. 2006;20(16):2433-40.

Ubicazione laboratorio:

Dipartimento di Medicina Clinica e delle Patologie Emergenti, via del Vespro 141, Palermo

Posti disponibili : 4

Ricevimento studenti: lunedì 13:00-14:00

e-mail: avernam@unipa.it

(Inserite un'immagine se volete)