



LABORATORIO DI : Biotecnologie applicate alle scienze mediche

Responsabile : Dott. Giovanni Duro

Metodologie:

I nostri protocolli prevedono:

- la determinazione dell'attività enzimatica dell' α -galattosidasi A ematica;
- l'estrazione del DNA genomico;
- l'indagine genetica: amplificazione di 9 porzioni del gene (nove amplificazioni, per ogni soggetto);
- la ricerca di mutazioni negli amplificati. Real-Time PCR High Resolution Melting
- il sequenziamento, al fine di confermare e caratterizzare le mutazioni riscontrate.
- l'elaborazione dei dati,
- la refertazione.

Le indagini genetiche non si limitano allo studio delle regioni codificanti, ma sono estese anche ad alcune porzioni delle sequenze regolatrici introniche.

Linee di ricerca : "Studio delle alterazioni enzimatiche e genetiche in malattie metaboliche"

5 Lavori scientifici più rappresentativi dell'attività svolta ultimi anni:

- 1) Bono C, Nuzzo D, Albeggiani G, Zizzo C, Francofonte D, Iemolo F, Sanzaro E, **and Duro G.** "Genetic screening of Fabry patients with EcoTILLING and HRM technology R." **BMC es Notes. 2011 Sep 6;4. (1):323**
- 2) Vasto S, Caruso C, Castiglia L, **Duro G**, Monastero R, Rizzo C. Blood group does not appear to affect longevity a pilot study in centenarians from Western Sicily. **Biogerontology. 2011 Jul 16.**
- 3) Bonapace G, Ceravolo F, Piccirillo A, **Duro G**, Strisciuglio P, Concolino D "Germline mosaicism for the c.2021G>A (p.Arg674Gln) mutation in sibilings with trismus pseudocamptodactyly". Am J Med Genet A. 2010 Oct 14.
- 4) Colomba D, Duro G, Corrao S, Argano C, Di Chiara T, Nuzzo D, Pizzo F, Parrinello G, Scaglione R, Licata G. Endothelial nitric oxide synthase gene polymorphisms and cardiovascular damage in hypertensive subjects: an Italian case-control study. **Immun Ageing. 2008 May 29;5:4.**
- 5) Colomba P, Nucera A, Zizzo C, Albeggiani G, Francofonte D, Iemolo F, Tuttolomondo A, Pinto A **and Duro G.** Identification of a novel mutation in the alpha-galactosidase A gene in patients with Fabry disease. **Clinical Biochemistry. 2012 in press.**

Dottorati di cui si è componenti del Consiglio:

Dottorato di Ricerca in Biopatologia.

Ubicazione laboratorio: - IBIM CNR via Ugo La Malfa, 153

Posti disponibili: **1**

Ricevimenti studenti: Martedì dalle 9,00 alle 12,00 Giovedì dalle 15,30 alle 17,30

Tel. : 091 6809507

Fax: 091 6809603

e-mail : duro@ibim.cnr.it

Foto laboratorio



Foto responsabile

