Riassunto dell'attività di ricerca svolta durante la tesi

Laureanda: Alessandra Marchese

Numero di matricola: 321055

Titolo della tesi: Potenziale correlazione tra insorgenza di cardiomiopatia dilatativa e varianti nel gene codificante per l'ossido nitrico sintasi endoteliale: analisi del polimorfismo rs1799983

Relatore: Prof.ssa Annamaria Buschini

Correlatore: Dr.ssa Serena Galati

Sede: Università degli studi di Parma, Dip.to di SCVSA (Plesso Bioscienze)

Durante questi mesi di tirocinio è stata posta l'attenzione sulla cardiomiopatia dilatativa e, in particolare, sulla possibile correlazione tra l'insorgenza della patologia e la variante a singolo nucleotide (SNP) rs1799983 presente sull'esone 7 del gene codificante per l'enzima ossido nitrico sintasi endoteliale eNOS, che corrisponde alla sostituzione di una guanina con una timina (G→T) in posizione 894 del gene NOS3, con conseguente introduzione di un residuo di aspartato anziché di glutammato in posizione 298 della proteina (Glu298Asp). Lo scopo ultimo di questa tesi è stato quello di identificare eventuali biomarcatori genetici che possano permettere di individuare soggetti fragili e quindi predisposti alla malattia e di prevenirne l'insorgenza. L'analisi del polimorfismo è stata condotta su 72 soggetti affetti da cardiomiopatia dilatativa; il DNA dei pazienti è stato ottenuto dai campioni di sangue collezionati sulle FTA *classic cards*, capaci di intrappolare il DNA per lunghi periodi di tempo, ed è stato genotipizzato mediante la tecnica RFLP-PCR, che prevede l'amplificazione del locus di interesse e la successiva digestione enzimatica tramite l'enzima MboI, in grado di digerire il prodotto di PCR soltanto qualora fosse presente l'allele variante. Sono poi state valutate le frequenze alleliche e genotipiche mediante analisi statistiche per identificare un'associazione tra SNP e rischio di sviluppare cardiomiopatia dilatativa.