

1. Record Nr.	TD17048604
Autore	POZZOBON, Christian
Titolo	Studio di networks di trasduzione del segnale in patologie ereditarie del globulo rosso [Tesi di dottorato]
Lingua di pubblicazione	Italiano Inglese
Formato	Tesi di dottorato
Livello bibliografico	Monografia
Note	diritti: info:eu-repo/semantics/closedAccess In relazione con info:eu-repo/semantics/altIdentifier/hdl/11562/337606
Sommario	<p>Il globulo rosso maturo in circolo e#8217; un disco biconcavo senza nucleo o mitocondri e ottiene la sua energia quasi esclusivamente attraverso la via glicolitica. Le principali funzioni degli eritrociti sono il trasporto dell#8217; ossigeno e la sua distribuzione nei tessuti periferici a seconda delle necessita#8217;. Queste funzioni sono rese possibili dall#8217; interazione di tre principali componenti dell#8217;eritrocita: la membrana eritrocitaria, l#8217; emoglobina e le vie metaboliche che permettono di modulare il trasporto dell#8217;ossigeno, di proteggere l#8217; emoglobina dal danno indotto dagli agenti ossidanti e di mantenere l#8217; omeostasi della cellula. La complessita#8217; della fisiopatologia delle malattie ereditarie che interessano i globuli rossi puo#8217; essere affrontata soltanto tramite uno studio integrato della struttura e della funzione normale dei globuli rossi, della regolazione dell#8217; eritropoiesi e dei complessi meccanismi coinvolti nella regolazione del segnale intracellulare nei globuli rossi presenti in circolo. Il contributo della biologia molecolare alla caratterizzazione del genoma umano ha permesso di poter identificare le basi molecolari di molte malattie ereditarie del globulo rosso, per altro la</p>

notevole diversità; fenotipica riscontrata nelle più comuni malattie mongoliche del globulo rosso, come per esempio la betatalassemia, sottolinea il fatto che molti aspetti funzionali devono essere ancora chiariti per poter correlare le basi molecolari ai fenotipi clinici. Per queste ragioni sebbene il globulo rosso sia una delle cellule con organizzazione più semplice; è possibile che siano presenti proteine non ancora descritte oppure interazioni proteina-proteina, tra cui le fosforilazioni/defosforilazioni, che possono modificare la struttura e funzione delle stesse. È altresì noto che alcune proteine eritroidi sono modulate durante l'eritropoiesi e che deficit parziali, totali o anomalie qualitative possono causare malattie ereditarie dei globuli rossi. Tecnologie sofisticate di recente acquisizione come la gascromatografia di massa e la spettrometria di massa così come la facile accessibilità ad enormi banche dati elettroniche ha permesso di sviluppare nuovi approcci metodologici e tecnologici allo studio delle proteine, offrendo quindi la possibilità di tentare un'analisi completa del proteoma. Pertanto una caratterizzazione completa del proteoma e del genoma dei progenitori eritroidi così come dell'eritrocita sarà di fondamentale importanza per meglio comprendere le relazioni fra genotipo e fenotipo in diverse malattie dell'eritrocita. not available

Localizzazioni e accesso

http://memoria.depositolegale.it/*/http://hdl.handle.net/11562/337606
