

IL QUADRO D'INSIEME

**BIOCHIMICA CLINICA**

**Lee W. Janson**

Edinburgh, Scotland

**Marc E. Tischler**

University of Arizona  
College of Medicine  
Department of Biochemistry  
& Molecular Biophysics  
Tucson, Arizona

**Edizione italiana a cura di**

**Mario Plebani**

Professore Ordinario  
di Biochimica Clinica  
e Biologia Molecolare Clinica  
Scuola di Medicina e Chirurgia  
Università degli Studi di Padova  
Direttore Dipartimento Assistenziale  
Integrato "Medicina di Laboratorio",  
Azienda Ospedaliera-Università di Padova

**PICCIN**

*Titolo originale:*  
The Big Picture: Medical Biochemistry - First Edition  
by Lee W. Janson and Marc E. Tischler  
© 2012 by The McGraw-Hill Companies, Inc.  
All rights reserved.

Tutti i diritti sono riservati

È VIETATA PER LEGGE LA RIPRODUZIONE IN FOTOCOPIA E IN QUALSIASI ALTRA FORMA

È vietato riprodurre, archiviare in un sistema di riproduzione o trasmettere sotto qualsiasi forma o con qualsiasi mezzo elettronico, meccanico, per fotocopia, registrazione o altro, qualsiasi parte di questa pubblicazione senza autorizzazione scritta dell'Editore. Ogni violazione sarà perseguita secondo le leggi civili e penali.

#### **Avvertenza**

La Medicina è una scienza in continuo cambiamento. Non appena nuove ricerche ed esperienze cliniche allargano le nostre conoscenze, si richiedono modifiche nel trattamento e nella terapia farmacologica. L'editor e la casa editrice di questo volume hanno controllato le fonti ritenute affidabili nei loro sforzi per fornire informazioni complete ed in genere in accordo con gli standard validi al momento della pubblicazione. Tuttavia, in considerazione della possibilità di errori umani o modifiche nelle scienze mediche, né l'editor, né la casa editrice, né qualsivoglia altra persona implicata nella preparazione o pubblicazione di questo libro garantiscono che l'informazione ivi contenuta è per ogni riguardo accurata o completa e declinano ogni responsabilità per qualsivoglia errore od omissione o per i risultati ottenuti mercé informazioni contenute in questo testo. Si incoraggiano i lettori a confermare le informazioni quivi contenute con altre fonti. Per esempio ed in particolare si invitano i lettori a controllare il foglietto illustrativo incluso nel confezionamento di ciascun farmaco che essi pianificano dover somministrare per esser certi che l'informazione contenuta in questo testo sia accurata e che non siano state apportate modifiche nella dose raccomandata o controindicazioni per la somministrazione. Questa raccomandazione è particolarmente importante relativamente a nuovi farmaci o farmaci non frequentemente utilizzati.

ISBN 978-88-299-2709-8

Stampato in Italia

## DEDICHE

Alla mia famiglia: alla mia adorata moglie, Meryl, che ha continuamente supportato la mia carriera professionale e sopportato le troppe ore notturne trascorse al computer per lavorare attorno a questo progetto; alle mie figlie, Rebecca, Laura e Miriam, che mi hanno sempre riempito di “doni”; a mia madre e mio padre (che riposino in pace) per il loro aiuto negli anni della mia formazione; ai miei fratelli Howard e Matthew; a mia suocera Martha per la sua amorevole vicinanza; a mio suocero Ed (che riposi in pace) e a mio cognato Lou per avermi sempre accordato rispetto professionale.

Infine, agli oltre 3000 studenti in medicina ai quali ho insegnato e che hanno ispirato il mio successo come insegnante ed educatore, e che hanno preceduto gli studenti che, io spero, riceveranno benefici da questo libro di testo.

—Marc E. Tischler

Ai miei parenti, famigliari e amici che mi hanno aiutato a perseverare nella scrittura, revisione e pubblicazione di questo libro ed a tutti coloro che mi hanno insegnato, ad iniziare dalle scuole superiori all'Università, alla Scuola di Medicina ed anche successivamente, ed hanno instillato in me l'amore non solo per l'apprendimento ma anche per l'insegnamento.

Questo libro è dedicato in particolare ad una di queste persone, Cassie Murphy-Cullen, PhD (che riposi in pace), che è stata maestra, mentore e, ancor più, ha dedicato costantemente amicizia a tutti i suoi studenti, compreso me stesso.

—Lee W. Janson

## NOTE SUGLI AUTORI

Marc E. Tischler ha ottenuto la laurea magistrale in biologia presso l'Università di Boston e la specialistica in chimica presso l'Università della Sud Carolina ed il dottorato in biochimica presso l'Università della Pennsylvania. Dopo aver vinto una posizione post-dottorato in fisiologia presso l'Harvard Medical School, è stato chiamato dall'Università dell'Arizona nel 1979 dove anche attualmente ricopre l'incarico di professore di biochimica e biofisica molecolare congiuntamente ad un incarico di professore in fisiologia e medicina interna. Avendo coordinato per una decina di anni il corso di biochimica medica, è stato incaricato a ricoprire un ruolo fondamentale nella revisione del curriculum degli studenti in medicina dell'Università dell'Arizona, che ha avuto inizio nel 2006 e si basa su un approccio integrato e centrato sui vari organi, come appare nella seconda parte del volume. Nel lavoro di revisione del curriculum, egli ha disegnato e svolto in prima persona il ruolo di Direttore del "blocco" clinico intitolato "Digestione, Metabolismo e Ormoni". Nel corso della sua attività presso l'Università di Arizona, ha insegnato ad oltre 3000 studenti in medicina.

Lee W. Janson ha ricevuto il suo bachelor in science (BS) in biochimica presso l'Università di Rochester e il dottorato in scienze biologiche/biochimica presso la Carnegie Mellon University. Dopo un periodo di ricerche sull'attivazione immunologica nella microgravità presso il NASA-Johnson Space Center in una posizione di post-dottorato, è stato chiamato a far parte della Scuola di Medicina dell'Università Texas Southwestern a Dallas, mantenendo un'attività di medicina primaria sia a Dallas che San Antonio. Ha svolto attività presso le Forze Aeree e come medico di famiglia e medico aeronautico con viaggi in Korea, Iraq e Afghanistan. Dopo il servizio militare, si è trasferito a Edinburgo (Scozia) nel 2007 dove ha praticato la professione presso il Servizio Sanitario Nazionale (NHS) come medico di medicina d'urgenza e internista con periodi di lavoro occasionale in Australia e altre parti del mondo. Nel tempo libero, scrive e fa attività di ricerca. Fra le pubblicazioni precedenti, merita menzione: *Brew Chem 101: The Basics of Homebrewing Chemistry* (Storey Publishing).

## RINGRAZIAMENTI

Un ringraziamento sincero agli autori attuali dell'Harper Illustrated Biochemistry per la loro revisione e per i commenti, con uno speciale riconoscimento al Dr. Robert Murray, autore dell'Harper's, per la sua pazienza, gentilezza, ed eccezionale impegno nella revisione di questo testo. Gli autori desiderano inoltre ringraziare Andrea Aguirre, Chineyne Anako, Martin Benjamin,

Natasha Bhuyan, Joseph Carroll, Katharine Flannery, Silvija Gottesman, Michael Ori, Charles Rappaport, Christopher Riley, Alan Schumacher e Karen Stern, studenti in medicina dell'Università di Arizona, che hanno lavorato all'interno di un focus group per fornire utili consigli nell'ottica e nella prospettiva degli studenti.

## PRESENTAZIONE DELL'EDIZIONE ITALIANA

La decisione di tradurre in italiano l'opera di Lee W. Janson e Marc E. Tischler è sorta immediatamente dopo aver preso visione del libro nel bookstore dell'American Association of Clinical Chemistry nel corso del Congresso di Chicago nel 2013. Man mano che scorrevo le pagine e prendevo visione dell'impostazione dell'opera e della ricchissima iconografia, mi rendevo conto che non era il "solito" libro di biochimica.

Dopo averne comperato una copia, "nel silenzio della mia cameretta", ho iniziato una lettura più attenta e dettagliata, ma l'impressione iniziale si è andata confermando. L'impostazione dell'opera, specialmente nella seconda parte che si basa su approccio sistemico ed organico (in tutti i sensi, in quanto basato sulla biochimica d'organo), se non rivoluzionaria è accattivante, e facilita l'approccio dello studente in medicina ad una biochimica che non si esaurisce nella sterilità delle formule e descrizione di vie metaboliche svincolate dal contesto complessivo.

Per verificare la correttezza della mia valutazione, ho chiesto agli specializzandi in Biochimica Clinica e Patologia Clinica dell'Università di Padova non di tradurre semplicemente il libro, ma di discuterne i contenuti e finalizzare la traduzione all'obiettivo di comprendere se lo strumento fosse davvero utile e innovativo. Ho richiesto ai miei Collaboratori di svolgere un'azione tutoriale

affiancando, e non sostituendo, il lavoro degli specializzandi per facilitare la traduzione, assicurare corretta interpretazione dei punti controversi e curare i dettagli. Mi sono ritagliato il compito di assicurare omogeneità di linguaggio e di forma, visto che ho sempre ritenuto fondamentale l'insegnamento di Giovanni Gentile sul rapporto fra contenuti e forma. Devo, quindi, ringraziare i miei Collaboratori e i giovani specializzandi che, mi auguro, abbiano visto l'attività di traduzione come un utile esercizio per rinfrescare e rinforzare le conoscenze della biochimica, base fondamentale per la medicina di laboratorio. In particolare, debbo un ringraziamento speciale alla Dr.ssa Paola Fogar che ha coordinato con accuratezza e intelligenza quest'attività.

Nonostante le premesse e gli sforzi fatti per assicurare una traduzione accurata del testo, penso siano i lettori e gli studenti ai quali è destinata l'opera che dovranno sentenziare la sua qualità e utilità. Mi auguro che questo testo abbia ampia diffusione perché è bene sottolineare l'esigenza di saldare le conoscenze fondamentali di biochimica e fisiopatologia al sempre più ricco armamentario di indagini diagnostiche e trattamenti terapeutici che permettono una medicina sempre più personalizzata ed accurata.

Buona lettura!

MARIO PLEBANI

## TRADUZIONE CON LA COLLABORAZIONE DI:

**Ada Aita**

Capitolo 9, Appendice III

**Marianna Arzenton**

Capitolo 13

**Daniela Basso**

Capitoli 3, 6, 17

**Dania Bozzato**

Capitolo 6, Questionario Sezione I

**Giada Bragato**

Capitoli 10, 16, Questionario Sezione III

**Daniela Ciubotaru**

Capitolo 14

**Paola Cornoldi**

Capitolo 20, Questionario Sezione III

**Chiara Cosma**

Capitolo 8

**Maria Grazia Epifani**

Capitoli 18, 20

**Paola Fogar**

Capitoli 11, 15, 19, Questionari Sezioni I e III

**Sara Furlanello**

Capitolo 7, Questionario Sezione III

**Romelda Gjini**

Capitolo 11

**Elisa Gnatta**

Capitolo 15

**Eliana Greco**

Questionario Sezione III

**Aikaterini Karydi**

Capitoli 5, 12

**Anca Irina Leahu**

Capitolo 18

**Jessica Marcuccitti**

Capitoli 1, 2, Questionario Sezione II

**Monica Maria Mion**

Capitoli 7, 10, 16

**Stefania Moz**

Capitolo 4, Questionario Sezione I

**Filippo Navaglia**

Questionario Sezione III, Appendici I, II, III

**Andrea Padoan**

Questionario Sezione III

**Michela Pelloso**

Capitolo 19, Questionario Sezione III, Appendice III

**Elisa Piva**

Capitolo 14

**Kozeta Proko**

Capitolo 13

**Alessandro Rao**

Capitolo 19

**Elisa Rossi**

Capitolo 3

**Mara Seguso**

Appendici I, II

**Alberto Tessari**

Capitolo 17, Questionario Sezione III

**Carlo-Federico Zambon**

Capitoli 4, 8, 9

**Martina Zaninotto**

Capitoli 5, 12, 13

# INDICE GENERALE

## SEZIONE I: LE MOLECOLE DI BASE DELLA VITA

### CAPITOLO 1 Amminoacidi e proteine . . . . . 3

Introduzione	3
Struttura degli amminoacidi e gruppi funzionali	4
Essenziali e non-essenziali	4
Struttura di base	4
Gruppi funzionali o gruppi R	4
Struttura proteica di base	7
Livelli della struttura proteica	7
Classificazione delle proteine	11
Amminoacidi, ormoni peptidici derivati e neurotrasmettitori	11
Enzimi	11
Proteine strutturali	11
Proteine motrici	13
Proteine di trasporto	13
Domande di verifica	13

### CAPITOLO 2 Carboidrati. . . . . 15

Introduzione	15
Struttura di base e funzione dei carboidrati	15
Monosaccaridi e disaccaridi	16
Glicogeno e amidi	18
Glicoproteine	20
Glicosamminoglicani	20
Domande di verifica	22

### CAPITOLO 3 Lipidi. . . . . 23

Introduzione	23
Funzioni fondamentali dei lipidi	24
Struttura della membrana lipidica	24
Lipidi complessi	27
Glicolipidi/sfingolipidi	27
Eicosanoidi	30
Colesterolo	32
Lipoproteine	33
Sali biliari	33
Ormoni steroidei/vitamina D	34

Corticosteroidi (ghiandola surrenale)	34
Androgeni (testosterone) ed estrogeni (ovaie)	37
Vitamina D	37
Domande di verifica	37

### CAPITOLO 4 Nucleosidi, nucleotidi, DNA e RNA . . . . . 39

Introduzione	39
Nucleosidi e nucleotidi	40
Componenti dei nucleosidi e nucleotidi	41
Sintesi di nucleosidi e nucleotidi delle purine	41
Sintesi di nucleosidi e nucleotidi delle pirimidine	41
Formazione dei deossi nucleosidi e nucleotidi	42
Catabolismo delle purine e pirimidine	42
RNA e DNA—Struttura di base e funzione	43
RNA	43
DNA	44
Domande di verifica	48

### SEZIONE I: Questionario di autoverifica. . . . 49

Domande	49
Risposte	52

## SEZIONE II: BIOCHIMICA FUNZIONALE

### CAPITOLO 5 Enzimi ed amminoacidi/ Metabolismo delle proteine . . . . . 59

Introduzione	59
Enzimi	60
Reazioni enzimatiche	60
Cofattori	61
Regolazione	62
Il metabolismo degli amminoacidi	65
La sintesi degli amminoacidi	65
La degradazione degli amminoacidi	65
Il ciclo dell'urea	66
Domande di verifica	68

<b>CAPITOLO 6</b> Il metabolismo dei carboidrati . . . . .	69	Trascrizione	119
Introduzione	69	Sintesi proteica	120
Glicolisi	70	Trasporto e modificazioni post-traduzionali	123
Ciclo dell'acido citrico	72	Controllo dell'espressione genica	124
Fosforilazione ossidativa	74	Mutazioni e meccanismi di riparo	126
Gluconeogenesi	77	Regolazione della crescita e differenziazione cellulare	127
Via dei pentoso fosfati	78	Domande di verifica	128
Sintesi del glicogeno	79		
Degradazione del glicogeno	81	<b>SEZIONE II: Questionario di autoverifica . .</b>	<b>131</b>
Glicoproteine e glicosaminoglicani (GAGs)	84	Domande	131
Domande di verifica	85	Risposte	136
<b>CAPITOLO 7</b> Il metabolismo lipidico. . . . .	87		
Introduzione	87	<b>SEZIONE III: BIOCHIMICA APPLICATA</b>	
Metabolismo degli acidi grassi	88		
Sintesi degli acidi grassi	88	<b>CAPITOLO 10</b> Metabolismo, vitamine	
Degradazione degli acidi grassi	91	e minerali . . . . .	145
Metabolismo dei lipidi complessi	96	<i>Co-autori/Editors: Maria L. Valencik</i>	
Sintesi dei triacilgliceroli	96	<i>e Cynthia C. Mastick</i>	
Sintesi dei fosfogliceridi	97	Introduzione	145
Sintesi dei corpi chetonici	97	Ruolo metabolico delle principali molecole	
Sintesi dei ceramidi/sfingolipidi	97	biochimiche	146
Sintesi del colesterolo	100	Integrazione e regolazione del metabolismo	148
Domande di verifica	102	Glucosio-6-fosfato	149
		Piruvato	151
		Acetil-CoA	152
		Controllo ormonale del metabolismo	153
		Insulina	154
		Glucagone	155
		Catecolamine	156
		Glucocorticoidi	157
		Diabete mellito (DM)	157
		Vitamine e minerali	160
		Vitamine	160
		Minerali	161
		Domande di verifica	166
		<b>CAPITOLO 11</b> Il sistema digerente . . . . .	<b>167</b>
		<i>Editor: Kshama Jaiswal</i>	
		Introduzione	167
		Riassunto del sistema digerente	168
		Bocca	168
		Stomaco	170
		Fegato	173
<b>CAPITOLO 6</b> Il metabolismo dei carboidrati . . . . .	69		
Introduzione	69		
Glicolisi	70		
Ciclo dell'acido citrico	72		
Fosforilazione ossidativa	74		
Gluconeogenesi	77		
Via dei pentoso fosfati	78		
Sintesi del glicogeno	79		
Degradazione del glicogeno	81		
Glicoproteine e glicosaminoglicani (GAGs)	84		
Domande di verifica	85		
<b>CAPITOLO 7</b> Il metabolismo lipidico. . . . .	87		
Introduzione	87		
Metabolismo degli acidi grassi	88		
Sintesi degli acidi grassi	88		
Degradazione degli acidi grassi	91		
Metabolismo dei lipidi complessi	96		
Sintesi dei triacilgliceroli	96		
Sintesi dei fosfogliceridi	97		
Sintesi dei corpi chetonici	97		
Sintesi dei ceramidi/sfingolipidi	97		
Sintesi del colesterolo	100		
Domande di verifica	102		
<b>CAPITOLO 8</b> Le membrane . . . . .	103		
Introduzione	103		
La struttura della membrana	104		
I lipidi	104		
Proteine	106		
Le funzioni di membrana	107		
I canali di membrana	108		
I segnali di membrana	109		
Domande di verifica	114		
<b>CAPITOLO 9</b> Funzioni del DNA, dell'RNA e sintesi proteica . . . . .	115		
Introduzione	115		
Struttura del nucleo	116		
Istoni	116		
Matrice nucleare/"Scaffold"	117		
Nucleolo e sintesi dei ribosomi	118		
Replicazione del DNA e trascrizione	118		
Replicazione del DNA	118		



Metabolismo lipidico nel fegato	178	Funzioni dei globuli rossi (RBC)	229
Cistifellea	179	Malattie associate ad insufficiente sintesi dei componenti emoglobinici	230
Pancreas	180	Il legame dell'ossigeno	231
Intestino tenue (duodeno, digiuno e ileo)	181	Hgb in forma tesa e rilassata	231
Intestino crasso/ano	183	Il legame allosterico dell'O <sub>2</sub> da parte dell'Hgb	231
Domande di verifica	186	La regolazione del legame di O <sub>2</sub>	231
<b>CAPITOLO 12</b> Muscoli e motilità . . . . .	187	La risposta fisiologica al mancato rilascio dell'ossigeno	234
<i>Co-autore/Editor: Darren Campbell</i>		Malattia con cellule falciformi (anemia drepanocitica) (SCD)	234
Introduzione	187	Il ferro	236
I componenti di base del muscolo	188	Metabolismo del ferro	236
Actina	188	Transferrina	236
Tropomiosina-Troponine	190	Ferritina	237
Miosina	190	Regolazione della disponibilità del ferro dalla epcidina	238
Catene leggere della miosina	190	Coagulazione	238
Proteine leganti l'actina	191	La formazione del tappo piastrinico consiste in adesione, aggregazione ed attivazione delle piastrine	239
Eccitazione-Contrazione	193	Cascata coagulativa	241
Muscolo scheletrico	193	Il reticolo di fibrina	242
Struttura e generalità	193	La differenza tra la formazione del tappo piastrinico e la formazione del coagulo	243
Tipi di muscolo scheletrico	195	Regolazione della formazione del coagulo	243
Muscolo cardiaco	196	Plasmina e dissoluzione del coagulo	244
Muscolo liscio	198	Domande di verifica	245
Produzione ed utilizzazione dell'energia nei muscoli	200	<b>CAPITOLO 15</b> Il sistema immunitario. . . . .	247
Matilità basata sui microtubuli	202	<i>Editor: Eric L. Greidinger, MD</i>	
Filamenti intermedi	205	Introduzione	247
Cellule non muscolari	206	Caratteristiche generali del sistema immunitario	248
Domande di verifica	206	Antigene	248
<b>CAPITOLO 13</b> Tessuto connettivo e ossa . . . . .	207	Anticorpo	248
<i>Editor: Jacques Kerr, BSc, MB, BS, FRCS, FCEM</i>		Cellule associate al sistema immunitario	249
Introduzione	207	Linfociti T	249
Il tessuto connettivo	208	Linfociti B/Plasmacellule	253
Componenti delle ossa	215	Cellule Natural Killer (NK)	254
Crescita ossea e rimodellamento	219	Monociti e macrofagi	254
Regolazione dei livelli di calcio	221	Neutrofilo	254
Marcatori di formazione e riassorbimento osseo	222	Eosinofili	254
Domande di verifica	223	Basofili	255
<b>CAPITOLO 14</b> Il sangue . . . . .	225		
<i>Co-autori/Editors: Matthew Porteus, MD, PhD e Tina Mantanona</i>			
Introduzione	225		
Le componenti base del sangue	226		

Cellule dendritiche (DC)	255	<b>CAPITOLO 18</b> L'apparato urinario . . . . .	293
Citochine	256	<i>Editor: Armando J. Lorenzo, MD, MSc, FRCSC, FAAP</i>	
Immunità innata	257	Introduzione	293
Sistema del complemento	257	Anatomia e fisiologia	294
Reazioni di ipersensibilità	260	Filtrazione renale	294
Domande di verifica	262	Il corpuscolo renale	294
		Nefrone	297
<b>CAPITOLO 16</b> Il sistema cardiovascolare . . .	263	Clearance dell'inulina e della creatinina	298
<i>Editor: Ralph V. Shoheit, MD</i>		Sistema Renina–Angiotensina–Aldosterone (RAAS)	300
Introduzione	263	Renina e pressione arteriosa	301
Struttura e funzione del muscolo cardiaco	264	Macula densa e flusso sanguigno/Osmolarità	303
Nodi senoatriale e atrioventricolare	264	Angiotensinogeno/Angiotensina I e II	303
Il ciclo cardiaco	267	Aldosterone	305
Vasi sanguigni	268	Vasopressina	306
Metabolismo e trasporto del colesterolo e delle lipoproteine	270	Peptide natriuretico atriale (ANP)	307
VLDL	270	Equilibrio acido-base	307
Lipoproteine a densità intermedia (IDL) e LDL	272	NH <sub>3</sub> ed equilibrio acido-base	308
HDL	273	Funzioni di sintesi	309
Aterosclerosi	274	Sintesi dell'eritropoietina	309
Meccanismi biochimici associati all'attacco cardiaco	276	Ruolo della sintesi di vitamina D	309
Domande di verifica	278	Domande di verifica	310
		<b>CAPITOLO 19</b> Il sistema nervoso . . . . .	313
<b>CAPITOLO 17</b> Il sistema respiratorio . . . . .	279	<i>Editor: Kathryn Beck-Yoo, MD</i>	
<i>Editor: Howard J. Huang, MD</i>		Introduzione	313
Introduzione	279	Componenti del sistema nervoso	314
Cenni di anatomia e sviluppo embrionale	280	Conduzione dell'impulso nervoso	316
Il surfattante polmonare e lo sviluppo dei polmoni	281	Neurone a riposo	316
Scambio O <sub>2</sub> –CO <sub>2</sub> nel polmone ed equilibrio acido-base	282	Impulso nervoso	317
Patologie noninfettive del sistema respiratorio	283	Ripolarizzazione	317
Patologie ostruttive—Enfisema	283	Sistema nervoso autonomo	317
Patologie ostruttive—Bronchite	284	Sistema nervoso simpatico	317
Patologie ostruttive—Asma	284	Sistema nervoso parasimpatico	319
Basi biochimiche dei farmaci per l'asma	286	Neurotrasmettitori	319
Patologie restrittive—Sindrome da distress respiratorio acuto	288	Dopamina	320
Patologie restrittive—Malattie professionali	289	Norepinefrina/Epinefrina	321
Patologie restrittive—Patologie polmonari interstiziali	289	Serotonina	323
Patologie infettive del sistema respiratorio	291	Acetilcolina	323
Domande di verifica	292	Regolazione delle catecolamine	323
		Glicina, glutammato e GABA	325
		Neuropeptidi	326
		Biochimica della visione	327
		Anestesia	327
		Domande di verifica	328

<b>CAPITOLO 20</b> Il sistema riproduttivo . . . . .	329	Difetti del DNA	396
<i>Editor: Catrina Bubier, MD</i>		Metabolismo della bilirubina	400
Introduzione	329	Difetti dei fattori della coagulazione	401
Basi anatomiche e sviluppo	330	Sintesi degli ormoni steroidei	402
Il sistema riproduttivo femminile	331	Vitamine/Minerali ed elettroliti	406
GnRH	331		
FSH	332	<b>APPENDICE II:</b> Metodi biochimici . . . . .	409
LH	332	Elettroforesi su gel di poliacrilammide (PAGE)	
Estrogeni	333	con e senza sodio dodecil solfato (SDS)	409
Progesterone	335	Dosaggi immunologici	412
hCG	335	RIA	412
Il ciclo mestruale	337	ELISA o EIA	413
Le mestruazioni (giorni 1-4)	337	Cromatografia	413
Fase follicolare/proliferativa (giorni 5-13)	337	Cromatografia su strato sottile (TLC)	413
Fase luteinica/secretoria (giorni 15-28)	337	Cromatografia su colonna	414
La fecondazione	337	Cromatografia per gel filtrazione	414
Lo sviluppo mammario e la lattazione	339	Cromatografia per scambio ionico	415
Ossitocina	339	Cromatografia per affinità	416
Prolattina	339	Cromatografia liquida ad alta	
Il sistema riproduttivo maschile	340	prestazione (HPLC)	416
Testosterone	340	Precipitazione delle proteine e dell'acido	
FSH e LH	342	deossiribonucleico/ribonucleico	416
Domande di verifica	342	Sequenziamento del DNA e dell'RNA	416
		Southern, northern e western blots	418
<b>SEZIONE III:</b> Questionario di autoverifica .	343	Southern blotting	418
Domande	343	Northern blotting	419
Risposte	352	Western blotting	419
		PCR	419
<b>SEZIONE IV: APPENDICI</b>		Clonazione	421
		Citofluorimetria	423
<b>APPENDICE I:</b> Basi biochimiche		Laboratorio	425
delle malattie . . . . .	369		
<i>Contributing Editor: Harold Cross, MD, PhD</i>		<b>APPENDICE III:</b> Fondamenti di chimica	
Sintesi/Degradazione degli amminoacidi	370	organica . . . . .	433
Trasporto degli amminoacidi	376	Visione d'insieme	433
Alterazioni del ciclo dell'urea	377	Introduzione	433
Proteine strutturali	379	I sei elementi organici (C, H, N, O, P, S)	434
Carboidrati	380	Carbonio (C)	434
Glicogenosi	383	Idrogeno (H)	434
Enzimi mitocondriali (esclusi il ciclo dell'urea		Azoto (N)	434
e l'ossidazione degli acidi grassi)	386	Ossigeno (O)	434
Errori nell'ossidazione dei lipidi		Fosforo (P)	434
e degli acidi grassi	387	Zolfo (S)	434
Metabolismo dei nucleotidi	394	Gruppi biochimici funzionali (H, OH,	
		COOH, NH <sub>3</sub> , PO <sub>3</sub> , S-S, COH, C=O)	435

Idrogeno (parzialmente carico o nella forma ionica, H <sup>+</sup> )	435	Ponti disolfuro (-S-S-)	436
Gruppo ossidrilico (-OH <sup>-</sup> )	435	Gruppo aldeidico (-COH)	436
Gruppo carbossilico (-COOH)	435	Gruppo chetonico (-C=O)	436
Gruppo amminico (-NH <sub>2</sub> )	435	Riassunto	436
Gruppo fosfato (PO <sub>3</sub> , PO <sub>4</sub> )	436	<i>Indice analitico</i> .....	437