

**PROGRAMMA DEL CORSO DI TECNICHE DI GENETICA MOLECOLARE (3° ANNO 1° SEMESTRE)  
PROF. STELLA ALESSANDRO**

**Organizzazione del genoma:** organizzazione del genoma umano, organizzazione ed espressione dei geni umani; DNA ripetitivo, famiglie multigeniche.

**Mutazioni geniche.** Struttura ed organizzazione del gene umano. Principali tipi di mutazione e valutazione delle conseguenze patogenetiche delle stesse. Aberrazioni del processo di maturazione del messaggero e conseguenze nella patologia ereditaria

**Bioinformatica.** Database per la ricerca di malattie, dei geni responsabili, della loro struttura e della sequenza codificante. Algoritmi per il disegno dei primers. Algoritmi per la valutazione delle conseguenze di sostituzione nucleotidiche sull'mRNA, sulla funzione della proteina, sulla regolazione miRNA mediata e sul ruolo causativo

**Mutazione ed instabilità del genoma umano:** mutazioni e polimorfismi (RFLP, VNTR, STR, SNPs). Metodiche per l'identificazione e la tipizzazione dei polimorfismi, STR loro identificazione ed utilizzo in Genetica Umana. Metodiche per la genotipizzazione.

**Metodi di indagine nel laboratorio di Malattie Genetiche:** analisi diretta ed indiretta, metodi di identificazione delle mutazioni note e non note (ARMS-PCR, OLA, SSCP, DGGE, Analisi dell'eteroduplex, MLPA, DHPLC, HRMA), mutazioni nella sequenza codificante, mutazioni in regioni non codificanti, rapporto tra mutazioni e sindromi. Sequenziamento del DNA ed interpretazione dell'elettroforetogramma.

**Next Generation Sequencing:** Metodiche di sequenziamento massivo, whole genome sequencing, exome sequencing, targeted sequencing, pyrosequencing

**Metodi di studio della funzione genica:** struttura del gene, studio del trascritto e studio della proteina.

**Principali utilizzi ed applicazioni della PCR nella diagnostica genetica:** PCR, Long-PCR, RT-PCR, RealTime PCR, Multiplex-PCR, digital droplet PCR (ddPCR). Indicazioni all'uso di metodiche PCR-based nelle patologie ereditaria