

ANALISI GENOMICA
corso integrato di *Genomica Funzionale*

Codice Disciplina: BM008 Codice Corso integrato: BM006	Settore : MED/03	N° CFU: 5
Docente: Giordano Mara	Ore : 30	Corso di Laurea : Biotechnologie Mediche e Farmaceutiche Anno : 1 Semestre : 1

Obiettivo del modulo

Il modulo ha come obiettivo l'apprendimento dei metodi classici di analisi per l'identificazione dei geni coinvolti in malattie monogeniche (linkage parametrico) e complesse (linkage non parametrico). Un ulteriore obiettivo è che gli studenti conoscano gli approcci più innovativi per il mappaggio dei geni malattia. Saranno approfondite le nuove tecnologie basate sull'utilizzo di microarray per gli studi di associazione genomica (GWAS) e per lo studio di microriarrangiamenti genomici e il sequenziamento di nuova generazione.

Conoscenze ed abilità attese

Lo studente deve conoscere le basi ereditarie delle malattie genetiche e deve avere una buona conoscenza delle principali nozioni di Biologia Molecolare.

Programma del corso

- Struttura del genoma Umano
- Progetto Genoma e metodiche impiegate per il sequenziamento e l'annotazione del Genoma Umano
- Metodi di identificazione dei geni malattia nelle malattie monofattoriali: linkage parametrico, calcolo del Lod Score
- Metodi di identificazione dei geni coinvolti in malattie multifattoriali: Linkage non parametrico e Studi di associazione
- Analisi del Linkage disequilibrium e studi di associazione genomica (Genome Wide Association Studies)
- Imprinting Genomico
- Metodi di analisi di alterazioni genomiche (dal Southern Blotting alla Comparative Genomic Hybridization array)
- Sequenziamento di Nuova Generazione per l'identificazione di geni-malattia

Esercitazioni

Lettura di articoli scientifici

Attività a scelta dello studente

Ricerca bibliografica guidata.

--

Supporti alla didattica in uso alla docenza

Videoproiettore e computer con collegamento Internet in dotazione all'aula
--

Strumenti didattici

Presentazioni in formato MS-Power Point . Articoli scientifici

Materiali di consumo previsti

Agli studenti verrà consegnato il file contenete tutte le immagini proiettate.
--

Eventuale bibliografia

Testo consigliato: “Human Molecular Genetics“ - Strachan T, Read P Articoli suggeriti dal docente che vertono sugli argomenti del corso

Verifica dell'apprendimento

Esame orale con domande sugli argomenti trattati nel corso
--