

**TECNICHE DI ANALISI GENETICA**  
*Insegnamento di Citogenetica e Genetica medica*

<b>Codice Disciplina : M0276</b> <b>Codice Corso integrato : M0274</b>	<b>Settore : MED/03</b>	<b>CFU: 2</b>
<b>Docente:</b> <b>Giordano Mara</b>	<b>Ore : 20</b>	<b>Corso di Laurea :</b> Tecniche di Laboratorio biomedico <b>Anno : III</b> <b>Semestre : I</b>

### Obiettivo del modulo

Il modulo ha come obiettivo che gli studenti:

- conoscano le problematiche e gli approcci per la diagnostica molecolare di malattie genetiche, l'identificazione di geni causali o di predisposizione a malattie genetiche;
- conoscano le applicazioni delle analisi genetiche molecolari in campo forense;
- conoscano i principi delle tecniche di laboratorio più utilizzate per le analisi genetiche;
- sappiano valutare criticamente i risultati forniti da un test di diagnostica molecolare o da un'analisi di genetica molecolare.

### Conoscenze ed abilità attese

Superamento dell'esame del Corso integrato "Scienze biomediche"

### Programma del corso

Anatomia del genoma umano.  
Mutazioni.  
Potenzialità e problematiche della diagnostica molecolare di malattie genetiche.  
Tecniche di estrazione degli acidi nucleici.  
PCR: principi, progettazione dei primer, metodi per ottimizzare la PCR.  
Ibridazione degli acidi nucleici: principi e applicazioni (es. Southern blot, Northern blot, dot blot).  
Principali tecniche utilizzate per tipizzare o per rivelare mutazioni puntiformi (es. ARMS, OLA, dot blot, reverse dot blot, SSCP, DGGE, PTT, DHPLC, microarray) e mutazioni "grosse" (es. Southern blot, PFGE).  
Tecniche per analizzare malattie da espansione di triplette.  
Le principali tecniche per l'analisi di sequenza. Utilizzo del sequenziatore automatico.  
Analisi di polimorfismi microsatelliti.  
Analisi indirette o di linkage: seguire le tracce di un gene.  
Malattie Multifattoriali.  
Genetica forense.

### Esercitazioni

non previste

### Attività a scelta dello studente

non previste

### **Supporti alla didattica in uso alla docenza**

Videoproiettore e computer in dotazione all'aula

### **Strumenti didattici**

Presentazioni in formato MS-Power Point e lucidi

### **Materiali di consumo previsti**

Copia su supporto informatico o cartaceo di tutte le diapositive e lucidi proiettati

### **Eventuale bibliografia**

Testo consigliato:  
T. Strachan, A. Read Genetica Umana Molecolare, UTET

### **Verifica dell'apprendimento**

Esame scritto con domande aperte sugli argomenti trattati nel corso.