



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Genomica Funzionale

2223-1-F0901D040

---

#### Obiettivi

Portare lo studente a conoscenza delle tecniche, degli strumenti e delle strategie utilizzate in epoca post-genomica, per lo studio della funzione delle sequenze geniche, delle loro interazioni e dei meccanismi che ne regolano l'espressione. Fine ultimo è la comprensione e la capacità di pianificazione di studi genomici, divenuti oggi strumento fondamentale nella ricerca e nelle applicazioni cliniche.

#### Contenuti sintetici

Organizzazione della cromatina e del genoma umano; Espressione e regolazione genica; Epigenetica; Genetica dello sviluppo; Mutazioni, riparazione del DNA e variabilità genetica; Mappatura delle varianti e dei geni delle malattie; Genetica evolutivistica e di popolazioni.

Lo Human Genome Project e i successivi sviluppi tecnologici sono da ritenersi strumento indispensabile per la comprensione delle strategie di studio.

#### Programma esteso

Organizzazione del genoma umano; Struttura e funzione dei cromosomi umani; Organismi modello; Genomica comparativa ed evoluzione; Sequenziamento dei genomi; Identificazione e analisi delle componenti funzionali dei genomi; Regolazione dell'espressione genica nell'uomo; Epigenetica; non coding RNAs; Next generation sequencing; Analisi genomica a singola cellula; Variabilità genetica e sue conseguenze; Strategie per lo studio dell'espressione e della funzione genica; Modelli cellulari, linee cellulari stabili, primarie staminali e riprogrammazione; Vettori di espressione, plasmidici e virali, e applicazioni per lo studio di interazioni proteiche e DNA-proteine e potenziali applicazioni terapeutiche; Tecniche di gene targeting, genome editing e modificazioni

post-trascrizionali per la delezione o deregolazione genica.

## **Prerequisiti**

Conoscenze approfondite di Genetica Generale, Biologia Cellulare e Biologia Molecolare.

## **Modalità didattica**

Lezioni frontali. Discussione di lavori scientifici a gruppi.

Nel caso di emergenza sanitaria sarà modificata la modalità di erogazione dell'attività didattica

## **Materiale didattico**

-ppt delle lezioni

-videoconferenze (Webex)

-Review e articoli pubblicati su riviste internazionali indicati durante il corso.

-Genetica e Genomica nelle scienze mediche; T. Strachan, J. Goodship, P. Chinnery. Prima Edizione Italiana - Zanichelli

-Epigenetics; L. Armstrong. Garland Science

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

I Semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

La verifica del profitto avverrà nelle previste sessioni d'esame, mediante esame scritto composto da quiz a scelta multipla, riguardanti l'intero programma, per la valutazione della preparazione generale dello studente, e una domanda aperta a scelta dello studente tra tre diversi quesiti proposti, per valutare le capacità di comprensione e approfondimento. Durante lo svolgimento del corso sarà inoltre richiesto agli studenti di fare una presentazione orale su un argomento a scelta pertinente con il programma, per valutare le capacità di presentazione e sintesi. La valutazione finale sarà data dalla media delle tre verifiche.

In caso di emergenza sanitaria gli esami saranno esclusivamente orali, in forma telematica.

## Orario di ricevimento

su appuntamento

## Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÀ | PARITÀ DI GENERE

---