

## **Oggetto: MASTER DI ALTA FORMAZIONE PROFESSIONALE DI SECONDO LIVELLO IN TECNICHE DIAGNOSTICHE DI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA E GENETICA MEDICA**

Salerno Formazione, società operante nel settore della didattica della formazione professionale certificata secondo le normative UNI ISO 21001:2019 + UNI EN ISO 9001:2015 settore EA 37 per la progettazione ed erogazione di servizi formativi in ambito professionale e Polo di Studio Universitario di Salerno dell'Università Telematica eCampus, organizza il **MASTER DI ALTA FORMAZIONE PROFESSIONALE DI SECONDO LIVELLO IN TECNICHE DIAGNOSTICHE DI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA E GENETICA MEDICA**.

Il master in oggetto è rivolto a Medici, Biologi, Biotecnologi, Farmacisti, laureati in CTF e consente l'acquisizione di conoscenze spendibili nell'ambito della diagnostica clinica e più nello specifico in genetica medica e biologia molecolare clinica.

il profilo professionale in uscita è caratterizzato dall'acquisizione di conoscenze di grado elevato circa l'applicazione delle tecniche di indagine molecolare e non impiegate nella diagnostica clinica e più specificamente nella genetica medica e nella biologia molecolare clinica. Tali conoscenze sono altamente spendibili nelle attività di ricerca in ambito accademico e/o aziendale così come in ambito sanitario per l'analisi di malattie di base genetica.

**DURATA E FREQUENZA:** Il master avrà la durata complessiva di 100 ore. Il master si svolgerà presso la sede della Salerno Formazione con frequenza settimanale per circa n. 3 ore lezione.

**È POSSIBILE SEGUIRE LE LEZIONI, OLTRE CHE IN AULA, ANCHE IN MODALITÀ E-LEARNING – ONLINE.**

**È prevista solo una quota d'iscrizione di € 500,00 per il rilascio del DIPLOMA DI MASTER DI ALTA FORMAZIONE PROFESSIONALE DI SECONDO LIVELLO IN TECNICHE DIAGNOSTICHE DI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA E GENETICA MEDICA.**

**DESTINATARI:** Il master è a numero chiuso ed è rivolto a n. 16 persone in possesso di laurea specialistica.

### **PROGRAMMA DI STUDIO:**

#### **MODULO 1: STRUTTURA E FUNZIONE DEGLI ACIDI NUCLEICI**

- Acidi nucleici ed informazione genetica
- Gli acidi nucleici: struttura e funzione. Analisi comparativa tra DNA e RNA
- La trascrizione del DNA
- La trascrizione e maturazione degli RNA
- Sintesi genetica e codice genetico

#### **MODULO 2: STRUTTURA E FUNZIONE DEI GENI. IL GENOMA UMANO**

- Struttura e funzione dei geni
- Il promotore
- La regolazione della trascrizione
- I cromosomi e il cariotipo: anomalie di numero e struttura
- Basi della genetica di Mendel
- Basi di ereditarietà genetica
- Gli alberi genealogici: lettura ed interpretazione
- Il genoma umano

### **MODULO 3: LE PETOLOGIE MOLECOLARI DEI GENI**

- Classificazioni delle mutazioni
- Mutazioni puntiformi
- Mutazioni missenso
- Mutazioni silenti
- Delezione/ inserzione
- Mutazioni non senso e frame-shift
- Mutazioni di splicing
- Delezioni/Duplicazioni
- Inversioni
- Conversioni geniche
- Mutazioni dinamiche
- Effetto delle mutazioni sul fenotipo

### **MODULO 4: TECNICHE DI ANALISI MOLECOLARE DEGLI ACIDI NUCLEICI**

- Estrazione degli acidi nucleici
- Enzimi di restrizione
- Elettroforesi e blotting degli acidi nucleici
- PCR; metodica ed applicazioni nella diagnostica delle patologie
- Tecnica ASO
- Tecnica ARMS
- Tecnica OLA
- Tecnica SSCP
- Tecnica DGGE
- Tecnica DHPLC
- Tecnica MLPA
- Tecnica PTT
- Tecnica RFLP
- Tecnica del Southern Blot

### **MODULO 5: LE NUOVE FRONTIERE DELL'ANALISI MOLECOLARE: IL SEQUENZIAMENTO**

- Il Sequenziamento classico: metodo di Sanger e metodo di Maxam&Gilbert
- Il progetto Genoma Umano
- Tecniche di sequenziamento di nuova generazione: NGS
- Tecniche di seconda e di terza generazione: Illumina, Ion Torrent, Oxford Nanopore Transmembrane, PacBio
- Le varie tipologie di sequenziamento applicate nella diagnostica clinica: esempi e fini relativi

### **MODULO 6: LA CITOGENTICA CONVENZIONALE E MOLECOLARE**

- La citogenetica convenzionale: metodologia per la cariotipizzazione
- La citogenetica molecolare: FISH e ARRAY-CGH
- Lettura dei cariotipi
- Applicazioni della citogenetica convenzionale e della citogenetica molecolare

### **MODULO 7: SINDROMI CROMOSOMICHE E DI DISORDINE GENOMICO**

- Sindrome di Turner: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie

- Sindrome di Klinefelter: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Sindrome di Williams: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Sindrome di Cri-du-chat: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Sindrome di George: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Consulenza genetica

#### **MODULO 8: MALATTIE DA MUTAZIONI DINAMICA**

- Sindrome dell'X fragile: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Distrofia Miotonica (DM): caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- La corea di Huntington: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Atassia di Friederich: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Consulenza genetica

#### **MODULO 9: MALATTIE DA ALTERAZIONI NUMERICHE DEI CROMOSOMI**

- Sindrome di Down: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Sindrome di Patau: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Sindrome di Edwards: caratteristiche generali, causa genetica, tecniche diagnostiche necessarie
- Consulenza genetica

#### **MODULO 10: APPLICAZIONI DELLA CITOGENETICA CONVENZIONALE E MOLECOLARE ALL'ONCOEMATOLOGIA.**

- L'oncoematologia: cos'è e di cosa si occupa
- Le leucemie
- Caso studio: applicazioni della citogenetica convenzionale e molecolare per la diagnosi della Leucemia Linfatica Cronica (LLC)
- Cariotipo complesso di 1° e 2° tipo
- Consulenza genetica

#### **MODULO 11: ANALISI PRENATALE DI MALATTIE GENETICHE**

- Villocentesi e amniocentesi
- Analisi citogenetica prenatale
- Analisi molecolare prenatale
- Consulenza genetica per la diagnostica prenatale

**Per ulteriori informazioni e/o per le iscrizioni, è possibile contattare dal lunedì al sabato dalle ore 9:00 alle 13:00 e dalle 16:00 alle 20:00 la segreteria studenti della Salerno Formazione ai seguenti recapiti telefonici 089.2097119 e/o 338.3304185.**

**SITO WEB: [www.salernoformazione.com](http://www.salernoformazione.com)**