

MASTER DI PRIMO LIVELLO IN GENETICA OCULARE

Programma:

La didattica annuale del Master è articolata in moduli:

Modulo I: Elementi di biologia molecolare (CFU 4)

(Dott.ssa Jung Hee Levaldi Ghiron)

- Struttura e ultrastruttura delle cellule
- Struttura del DNA
- Duplicazione del DNA
- Trascrizione del DNA
- Traduzione dell'mRNA
- Controllo dell'espressione genica
- Tecniche di biologia molecolare

Modulo II: Principi di genetica (CFU 6)

(Prof. Emiliano Giardina / Dott.ssa Raffaella Cascella)

- Genoma umano e i cromosomi
- Genoma mitocondriale
- Le mutazioni
- Eredità mendeliana
- Imprinting genomico ed eterogeneità
- Anomalie cromosomiche
- Polimorfismi e la variabilità inter-individuale
- Malattie complesse
- Epigenetica

Modulo III: Analisi del genoma umano (CFU 6)

(Prof. Emiliano Giardina / Dott.ssa Raffaella Cascella)

- Approcci di base per lo studio del genoma umano e mitocondriale
- Targeted sequencing
- Whole Exome Sequencing (WES)
- Whole Genome Sequencing (WGS)
- RNA-Seq
- Digital PCR (dPCR)
- Analisi bioinformatiche

Modulo IV: Anatomia ed embriologia oculare (CFU 4)

(Prof. Benedetto Falsini)

- Elementi di embriologia oculare e il ruolo dei geni nello sviluppo
- Anatomia della retina
- Elementi di neurofisiologia
- Analisi delle informazioni sensoriali
- Elaborazione del segnale luminoso a livello retinico e corticale

Modulo V: Gestione dei campioni biologici (CFU 6)

(Prof. Emiliano Giardina / Dott.ssa Raffaella Cascella)

- Test genetici
- Consulenza genetica
- Consenso informato
- Le fonti di DNA e RNA
- Adeguatezza del prelievo e la sua corretta conservazione

Modulo VI: Analisi morfologico-funzionale delle patologie oculari (CFU 6)

(Prof. Benedetto Falsini / Dott. Jacopo Sebastiani)

- Elettrofisiologia (ERG e PEV)
- Microperimetria
- Perimetria computerizzata
- OCT Heidelberg

- Angio-OCT
- Retinografia
- Fluorangiografia
- Indocianografia

Modulo VII: La genetica delle distrofie retiniche (CFU 6)

(Prof. Michael B. Gorin / Prof. Andrea Cusumano)

- Amaurosi congenita di Leber
- Retinite Pigmentosa
- Retinoschisi Giovanile
- Acromatopsia
- Distrofia dei coni (S-Cone syndrome)
- Stargardt
- North Carolina Dystrophy
- Choroideremia
- Degenerazione Maculare legata all'Età
- Medicina personalizzata di precisione

Modulo VIII: Le nuove frontiere nella terapia delle distrofie retiniche ereditarie (CFU 6)

(Prof. Andrea Cusumano)

- Optogenetica
- Optofarmacologia
- Terapia con Cellule Staminali
- Terapia Genica
- Visione artificiale (Microchip)