

DATA: 16 febbraio 2011

TITOLO: *High throughput genotyping and next generation sequencing:
nuovi strumenti e strategie di analisi della ricerca genetica*

ABSTRACT:

Durante il seminario saranno illustrati gli strumenti per l'identificazione, l'isolamento e la caratterizzazione delle varianti genetiche, dei geni e pathway metabolici, focalizzando l'attenzione su quelle patologie, che presentano una forte componente genetica e un'elevata incidenza nella popolazione sarda.

Verranno descritte le più recenti metodologie di screening degli acidi nucleici, che associate alla statistica e alla bioinformatica, permettono oggi ai ricercatori di individuare geni e mutazioni genetiche che, svolgono ruoli fondamentali nello sviluppo delle malattie.

Tramite la tecnologia dei microarrays è ora possibile esaminare contemporaneamente centinaia di migliaia di varianti genetiche su un chip a DNA delle dimensioni di un centimetro quadrato o analizzare il profilo dell'espressione di tutti i geni umani, analizzandone i risultati in tempi brevi. L'ultima frontiera è rappresentata dalle tecnologie di sequenziamento di ultima generazione ad alta processività. In un unico esperimento si realizza la qualità e la quantità di risultati che si ottengono in mesi di lavoro tradizionale, di conseguenza l'analisi dei dati necessita di sistemi di calcolo specifici. Queste nuove tecnologie rappresentano un enorme avanzamento rispetto ai metodi classici, in quanto grazie all'enorme quantità di dati che si ottengono è possibile ottenere un'altissima sensibilità di analisi, raggiungendo una elevata specificità e accuratezza delle sequenze genotipizzate.

RELATORE: Andrea Angius (CNR)



Andrea Angius è ricercatore presso il Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) e professore a contratto di Genetica Umana presso la Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali dell'Università di Sassari. Ha conseguito la laurea in Biologia (1992) e il Dottorato di Ricerca in Biochimica (1999).

I suoi interessi di ricerca sono finalizzati all'analisi dei fattori genetici coinvolti nell'ipertensione Essenziale e nella calcolosi, alle malattie complesse e i tratti quantitativi e allo studio del cromosoma Y e del genoma mitocondriale in Sardegna. Recentemente ha focalizzato in modo particolare la sua attenzione sulle nuove tecniche di sequenziamento massivo utilizzando i sequenziatori di seconda generazione per valutare la diversità genetica della popolazione sarda e la loro applicazione allo studio delle malattie complesse. I risultati delle sue ricerche sono pubblicati su libri, articoli scientifici ed atti congressuali nell'area della genetica umana.

PAROLE CHIAVE: genetica, genoma, malattie complesse, biotecnologie, biomedicina, genotipizzazione ad alta processività, sequenziamento massivo del DNA, piattaforma tecnologica di sequenziamento e genotipizzazione.