



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'AQUILA

# Genetica e Test di valutazione in Medicina fisica e riabilitazione neurologica

**Keywords:** Genetica, riabilitazione neurologica, database  
bioinformatico, dati genomici

**Responsabile Scientifico**  
Prof. Francesco Brancati

# Genetica e Test di valutazione in Medicina fisica e riabilitazione neurologica

## Attività del laboratorio

- Estrazione e conservazione degli acidi nucleici, quantificazione e verifica idoneità all'analisi molecolare in next-generation sequencing.
- Analisi bioinformatica e in silico di varianti genetiche e genomiche (CNVs) e classificazione funzionale. Annotazione varianti e repository data bioinformatico di dati genomici (genotipi) per la partecipazione a progetti di ricerca nazionali ed internazionali
- Il Laboratorio di Genetica Umana è nodo della rete Italian Undiagnosed Disease Network. È stato inoltre individuato come riferimento per alcuni geni-malattia nell'ambito del progetto internazionale Human Disease Genes website series (HDG) per il quale curerà gli aspetti molecolari e clinici delle sindromi associate ai geni PVRL1/4, CDH11, BCOR e TMEM67 ([www.humandiseasegenes.com](http://www.humandiseasegenes.com)).
- Utilizzo dei database (es. phenome central, genematcher) per la definizione e la caratterizzazione dei fenotipi mendeliani non diagnosticati finalizzata all'identificazione di nuovi geni-malattia, la caratterizzazione di nuove correlazioni genotipo-fenotipo e la realizzazione di protocolli di riabilitazione personalizzati

## Strumentazione del laboratorio

- Banconi,
- micropipette,
- spettrofotometro per DNA,
- incubatore,
- microcentrifuga,
- vortex,
- piastra
- riscaldata,
- computers e monitors (3 MAC/1 PC).





UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'AQUILA

**Referenti:** Prof. Francesco Brancati



francesco.brancati@univaq.it



Edificio Delta 6, piano -1, mq 50 (circa), stanza 17



+39 0862 433445



**Docenti:** Francesco Brancati, Irene Ciancarelli  
**Dottorandi e assegnisti:** Chiara De Luca, Rosanna Monetta, Paola Fortugno

ID: MESVA\_59