

<b>SCUOLA</b>	MEDICINA E CHIRURGIA
<b>ANNO ACCADEMICO</b>	2014/2015
<b>CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)</b>	Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
<b>INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO</b>	<b>Genetica medica e forense, Epidemiologia molecolare e Bioinformatica</b>
<b>TIPO DI ATTIVITÀ</b>	Caratterizzante, Affine
<b>AMBITO DISCIPLINARE</b>	Discipline di base applicate alle biotecnologie BIO/13
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	17134
<b>ARTICOLAZIONE IN MODULI</b>	SI
<b>NUMERO MODULI</b>	3
<b>SETTORI SCIENTIFICO DISCIPLINARI</b>	BIO/13, ING-INF/05, MED/42
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b> <b>MODULO 1</b> <i>GENETICA MEDICA E FORENSE</i>	<b>Gregorio Seidita</b> R Università di Palermo
<b>DOCENTE COINVOLTO</b> <b>MODULO 2</b> <i>BIOINFORMATICA APPLICATA ALLA GENOMICA E PROTEOMICA</i>	<b>Salvatore Vitabile</b> R Università di Palermo
<b>DOCENTE COINVOLTO</b> <b>MODULO 3</b> <i>EPIDEMIOLOGIA MOLECOLARE</i>	<b>Fabio Tramuto</b> R Università di Palermo
<b>CFU</b>	7CFU/F + 5 CFU/L = 12
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	119 + 40 = 159
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE</b>	56+ 85 = 141
<b>PROPEDEUTICITÀ</b>	Nessuna
<b>ANNO DI CORSO</b>	1°
<b>SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI</b>	Aula della Sezione di Biologia e Genetica (Dip.to di Biopatologia e Biotecnologie Mediche e Forensi)
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali, Esercitazioni in aula multimediale per i moduli di Genetica Medica e Forense e Bioinformatica, elaborazione di un progetto/tesina di approfondimento nel modulo di Bioinformatica. Esercitazioni di Genetica Forense in laboratorio.

<b>MODALITÀ DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria
<b>METODI DI VALUTAZIONE</b>	Test a risposta multipla per i tre moduli (100 domande) e Prova orale.
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	Primo periodo
<b>CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE</b>	Giorni e orario da stabilire
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	Giorni e orari di ricevimento <b>Prof. G. Seidita</b> mar/mer ore 14:00-16:00 <b>Prof. S. Vitabile</b> gio ore 09-11.00 <b>Prof. Tramuto F:</b> lun/mer/ven ore 14:00-16:00

## **RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI**

### **Conoscenza e capacità di comprensione**

Alla fine del corso gli studenti sapranno sviluppare, analizzare e risolvere problematiche correlate all'identificazione personale, all'accertamento o all'esclusione di rapporti di parentela mediante l'impiego di opportune tecniche di biologia molecolare; analizzare e applicare le metodologie disponibili per studiare la variabilità genetica e le sue relazioni con le patologie umane; utilizzare le informazioni genetiche sperimentali in senso statistico e sviluppano la capacità di comparazione con le banche dati internazionali; capacità di valutazione di una traccia biologica. Comprensione dei problemi etici e giuridici connessi con le procedure di identificazione personale;

I laureati dovranno dimostrare di conoscere le applicazioni di epidemiologia molecolare in differenti situazioni sanitarie, sapendone interpretare e valutare i risultati.

Riconoscere la natura dei dati biomedici al fine di potere applicare correttamente le più appropriate metodologie di analisi statistiche e descrivere ed individuare adeguatamente la presenza o assenza di relazioni tra variabili.

Conoscere ed utilizzare criticamente gli strumenti informatici applicati all'analisi delle informazioni genetiche sperimentali sia in senso statistico che epidemiologico.

Sviluppare la capacità di interpretare adeguatamente i report ottenuti dopo comparazione dei dati sperimentali con banche dati internazionali.

Organizzazione e metodologie di accesso alle banche dati biologiche.

Tecniche di allineamento, semplici e multiple, di sequenze geniche e proteiche.

Conoscere di alcune delle più comuni tecniche automatiche di analisi dei dati, sviluppate dall'analisi di opportuni principi biologici.

### **Capacità di applicare conoscenza e comprensione**

Gli studenti potranno spendere le conoscenze acquisite durante il corso di Genetica Molecolare Umana direttamente nel mondo del lavoro (in laboratori di ricerca o di analisi pubblici o privati). Sapranno applicare le nuove tecniche e le nuove classi di variabilità genetica che indagano il genoma umano, considerando anche il ricco dibattito per i problemi bioetici che esso solleva.

I laureati dovranno inoltre dimostrare:

- competenza nel disegno e organizzazione di studi epidemiologici appropriati alle varie esigenze di salute;
- competenza nell'applicazione e nell'interpretazione delle misure statistiche di descrizione, di associazione e dei principali grafici descrittivi in epidemiologia molecolare;
- conoscenza delle tecniche di laboratorio ed informatiche finalizzate alla valutazione delle caratteristiche genetiche e dei potenziali pattern epidemiologici. Utilizzare e fare ricerche nelle banche dati biologiche on-line.
- Utilizzare e fare ricerche di sequenze geniche e proteiche.
- Utilizzare semplici strumenti di analisi dati.

#### **Autonomia di giudizio**

Essere in grado di affrontare autonomamente le problematiche professionali correlate ai saperi del corso. Gli studenti saranno in grado di valutare in modo razionale ed autonomo le conoscenze di base fornite dal corso e saranno capaci di affrontare problematiche di Genetica Molecolare Umana mediante un approccio scientifico. Autonomia, nell'applicazione e nell'interpretazione delle misure statistiche e dei principali grafici descrittivi in epidemiologia molecolare

#### **Abilità comunicative**

Capacità di comunicare e diffondere le conoscenze acquisite durante il corso nel proprio ambito professionale. Gli studenti acquisiranno una metodologia comunicativa di tipo scientifico/sperimentale nell'ambito dell'indagine genetica e genetico-forense e di analisi di dati. Sapranno gestire le indagini genetiche con particolare autonomia decisionale a garanzia della riservatezza. Acquisiranno capacità di valutazione dei risultati.

#### **Capacità d'apprendimento**

Applicazione dei saperi del corso al fine di migliorare l'approccio globale al proprio ambito sanitario professionale. Capacità di aggiornamento mediante consultazione di pubblicazioni scientifiche proprie del settore della Genetica Molecolare con particolare attenzione a quella Umana e risorse di rete. Padronanza delle metodologie bio-informatiche ai fini dell'organizzazione, costruzione e accesso a banche dati, in particolare di quelle genomiche.

### **OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO 1**

#### **Gregorio Seidita**

Il modulo di Genetica medica e forense si propone di fornire agli studenti:

- le basi teoriche per la comprensione e la risoluzione delle problematiche relative all'analisi delle variazioni genetiche con tecniche di Genetica Molecolare;
- la conoscenza dettagliata delle principali tecniche di biologia molecolare applicata e Genetica Molecolare in ambito biomedico;
- Analisi dei principali polimorfismi di interesse forense e l'organizzazione di un laboratorio di genetica forense.

<b>MODULO 1</b> <b>6 CFU</b>	<b>GENETICA MEDICA E FORENSE</b>
<b>ORE FRONTALI</b> <b>3 CFU = 24 h</b> <b>24</b>	<p style="text-align: center;"><b>PROGRAMMA</b></p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Struttura e funzioni dei genomi. Variabilità genetica e misura della variabilità.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Organizzazione del genoma Umano.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Le mutazioni geniche e cromosomiche.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Principali tecniche per lo studio della variabilità genetica umana.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  I principali test Genetici sull'individuo e loro significato.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  La distribuzione dei geni nelle famiglie e nelle popolazioni, modalità di trasmissione dei caratteri, Equilibrio di Hardy Weinberg.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  La consulenza in genetica medica</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Campioni biologici di interesse forense, repertazione, conservazione e caratterizzazione. Estrazione del DNA dai campioni biologici di interesse forense. La quantizzazione e l'amplificazione del DNA.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Biologia e genetica dei loci STR di interesse forense. Elettroforesi capillare.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Controllo di qualità e procedure di Validazione delle metodiche. Il database del DNA. Persone scomparse e <i>mass disaster</i>.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  DNA degradato e <i>Low Copy Number</i>. Analisi dei marcatori del cromosoma Y e del genoma mitocondriale. Analisi dei marcatori del cromosoma X.</p> <p><i>(ore frontali: 2)</i>  Aspetti genetici dei polimorfismi del DNA di interesse forense (tasso di mutazione, applicazioni del teorema di Hardy Weinberg, Indagini di identificazione personale, Indagini di paternità).</p>
<b>ORE</b> <b>ESERCITAZIONI</b>	<b>ESERCITAZIONI</b>

3 CFU = 51 h	<p><i>(ore attività pratica: 51) esercitazioni in aula informatica e in laboratorio. Estrazione del DNA da tracce biologiche in Genetica Forense e diagnostica molecolare. Amplificazione del DNA genomico. Real time PCR nelle procedure di identificazione quantificazione delle variazioni del DNA.</i></p> <p>Tecnologie per il sequenziamento diretto del DNA. Le nuove tecniche di high throughput DNA sequencing. La gestione dei dati informatici nei progetti genomici. Le banche dati di interesse genetico. I database di interesse forense. Software di gestione delle sequenze nucleotidiche e aminoacidiche. MyNCBI e Pubmed.</p>
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	<p>- Strachan &amp; Read "Human Molecular Genetics ". Garland Sciences 4<sup>th</sup> Edition (2011) ISBN 978-0-815-34149-9.</p> <p>- Butler J.M. "Fundamental of Forensic DNA typing". Academic Press (2010).</p> <p>- Dispense fornite dal docente durante il corso in file pdf (articoli e metodologie)</p>

<p><b>OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO 2</b>  <b>Salvatore Vitabile</b></p> <p>Gli obiettivi del modulo sono la conoscenza dell'organizzazione e delle metodologie di accesso alle banche dati biologiche on-line, con lo scopo di dare agli studenti la capacità di accedere alle stesse, fare ricerche mirate e risolvere alcuni problemi della bioinformatica. Saranno analizzate inoltre le più comuni tecniche di allineamento, semplici e multiple, di sequenze geniche e proteiche e saranno illustrati i principi di funzionamento di alcuni strumenti on-line, utilizzabili liberamente.</p> <p>Il corso mira infine a far conoscere alcune delle più comuni tecniche automatiche di analisi dei dati, sviluppate dall'analisi di opportuni principi biologici.</p>
--

<b>MODULO 2</b> 3 CFU	<b>BIOINFORMATICA APPLICATA ALLA GENOMICA E PROTEOMICA</b>
<b>ORE FRONTALI</b> 2 CFU = 16 h	<p><b>PROGRAMMA</b></p> <p>Parte 1: Banche Dati Biologiche (<i>ore frontali: 5</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Organizzazione (<i>ore frontali: 1</i>)</li> <li>• Flat file e Database (<i>ore frontali: 1</i>)</li> <li>• Tecniche di Accesso (<i>ore frontali: 1</i>)</li> <li>• Tecniche di Ricerca (<i>ore frontali: 2</i>)</li> </ul> <p>Parte 2: Allineamento di Sequenze e Microarray (<i>ore frontali: 6</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tecniche di Allineamento (<i>ore frontali: 1</i>)</li> <li>• FASTA e BLAST (<i>ore frontali: 2</i>)</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tecniche di Allineamento Multiplo (<i>ore frontali: 1</i>)</li> <li>• Clustal-W (<i>ore frontali: 1</i>)</li> <li>• Microarray (<i>ore frontali: 1</i>)</li> </ul> <p>Parte 3: Metodi di Computazione Bio-Inspirati (<i>ore frontali: 5</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Reti Neurali (<i>ore frontali: 2</i>)</li> <li>• Algoritmi Genetici (<i>ore frontali: 1</i>)</li> <li>Reti Metaboliche (<i>ore frontali: 2</i>)</li> </ul>
<b>1 CFU = 17 h</b>	<p style="text-align: center;"><b>ESERCITAZIONI</b> <b>In aula informatica</b></p> <p>(<i>ore attività pratica: 17</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Banche Dati Biologiche</li> <li>• Allineamento di Sequenze</li> <li>• Reti Neurali</li> <li>• Reti Metaboliche</li> </ul>
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	<p>- Introduzione alla Bioinformatica - Valle Giorgio, Helmer Citterich Manuela, Attimonelli Marcella, Pesole Graziano - Zanichelli - ISBN 8808-07967-8</p> <p>- Introduzione alla Bioinformatica - Lesk Arthur M. - Mc Graw Hill - ISBN 88-386-6190-1</p>

<p><b>OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO 3</b> <b>Fabio Tramuto</b></p> <p>Presentare, analizzare e discutere le metodologie teoriche ed applicative di epidemiologia molecolare finalizzate all'analisi ed alla interpretazione di informazioni genetiche.</p>
---

<b>MODULO 3</b> <b>3 CFU</b>	<b>EPIDEMIOLOGIA MOLECOLARE</b>
<b>ORE FRONTALI</b> <b>2 CFU = 16 h</b> <b>16</b>	<p style="text-align: center;"><b>PROGRAMMA</b></p> <p>(<i>ore frontali: 4</i>)</p> <p>Elementi di biostatistica</p> <p>Gli studi epidemiologici: studi trasversali, caso-controllo e di coorte</p> <p>Modelli di causalità: relazione causa-effetto, relazione uni-multi fattoriale</p> <p>Definizione dei fattori di rischio e alcune misure di morbosità</p> <p>(<i>ore frontali: 2</i>)</p>

	<p>Fonti dei dati epidemiologici          Metodi di campionamento e validità dei dati          Definizione dei bias in epidemiologia e fattori di confondimento  <i>(ore frontali: 2)</i>          Metodi molecolari applicati all'epidemiologia          Epidemiologia molecolare applicata alle malattie infettive          Epidemiologia molecolare applicata alle malattie cronico-degenerative          Epidemiologia molecolare applicata a problematiche ambientali  <i>(ore frontali: 4)</i>          Consultazione di banche dati internazionali su base nucleotidica-aminoacidica          Criteri e modalità di analisi delle informazioni genetiche          Algoritmi di allineamento di dataset  <i>(ore frontali: 4)</i>          Fondamenti di evoluzione molecolare e modelli          Principi di filogenetica e costruzione di alberi filogenetici (software ed interpretazione)          Tecniche statistiche utilizzate in filogenetica ed analisi di ricombinazione genetica</p>
<p><b>ORE          ESERCITAZIONI</b>  <b>1 CFU = 17 ore</b></p>	<p><b>ESERCITAZIONI</b>  <b>Esercitazione in aula</b>  <i>(ore attività pratica: 17)</i>          Uso ed interpretazione degli applicativi informatici dedicati all'analisi di sequenze geniche (nucleotidiche/aminoacidiche), alla valutazione dell'evoluzione molecolare ed alla costruzione di alberi filogenetici.</p>
<p><b>TESTI          CONSIGLIATI</b></p>	<p>Materiale didattico fornito dal docente durante le lezioni          Testi di riferimento:          Rothman Kenneth J, Epidemiologia, Idelson-Gnocchi.          Salemi M, The Phylogenetic Handbook ..., Cambridge University Press          Hall Barry G, Phylogenetic Trees Made Easy ..., Sinauer Associates Inc</p>