



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DEPARTMENT	Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata		
ACADEMIC YEAR	2015/2016		
MASTER'S DEGREE (MSC)	MEDICAL BIOTECHNOLOGIES AND MOLECULAR MEDICINE		
INTEGRATED COURSE	MEDICAL AND FORENSIC GENETICS, MOLECULAR EPIDEMIOLOGY AND BIOINFORMATICS - INTEGRATED COURSE		
CODE	17134		
MODULES	Yes		
NUMBER OF MODULES	3		
SCIENTIFIC SECTOR(S)	ING-INF/05, BIO/13, MED/42		
HEAD PROFESSOR(S)	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
OTHER PROFESSOR(S)	TRAMUTO FABIO	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	VITABILE SALVATORE	Professore Ordinario	Univ. di PALERMO
	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
CREDITS	12		
PROPAEDEUTICAL SUBJECTS			
MUTUALIZATION			
YEAR	1		
TERM (SEMESTER)	1° semester		
ATTENDANCE	Mandatory		
EVALUATION	Out of 30		
TEACHER OFFICE HOURS	<p>SEIDITA GREGORIO Tuesday 14:30 16:30 Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di Biopatologia e Biotecnologie Mediche) Wednesday 11:00 13:00 Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di BiND)</p> <p>TRAMUTO FABIO Monday 14:00 16:00 Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro" AOUP "P. Giaccone" Via del Vespro, 133 Piano terra Wednesday 14:00 16:00 Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro" AOUP "P. Giaccone" Via del Vespro, 133 Piano terra Friday 14:00 16:00 Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro" AOUP "P. Giaccone" Via del Vespro, 133 Piano terra</p> <p>VITABILE SALVATORE Monday 16:30 18:30 Piattaforma Microsoft Teams, Dipartimento di Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata, Plesso di Radiologia – 1° piano, Stanza n. 108.</p>		

PREREQUISITES	
LEARNING OUTCOMES	<p>Conoscenza e capacità di comprensione</p> <p>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;</p> <p>I laureati dovranno dimostrare di conoscere le applicazioni di epidemiologia molecolare in differenti situazioni sanitarie, sapendone interpretare e valutare i risultati.</p> <p>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.</p> <p>Conoscere ed utilizzare criticamente gli strumenti informatici applicati all'analisi delle informazioni genetiche sperimentali sia in senso statistico che epidemiologico.</p> <p>Sviluppare la capacità di interpretare adeguatamente i report ottenuti dopo comparazione dei dati sperimentali con banche dati internazionali.</p> <p>Organizzazione e metodologie di accesso alle banche dati biologiche.</p> <p>Tecniche di allineamento, semplici e multiple, di sequenze geniche e proteiche.</p> <p>Conoscere di alcune delle più comuni tecniche automatiche di analisi dei dati, sviluppate dall'analisi di opportuni principi biologici.</p> <p>Capacità di applicare conoscenza e comprensione</p> <p>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.</p> <p>I laureati dovranno inoltre dimostrare:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. <p>Autonomia di giudizio</p> <p>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 scientifica. Autonomia, nell'applicazione e nell'interpretazione delle misure statistiche e dei principali grafici descrittivi in epidemiologia molecolare</p> <p>Abilità comunicative</p> <p>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.</p> <p>Capacità d'apprendimento</p> <p>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.</p>
ASSESSMENT METHODS	Quiz a risposta multipla e prova orale
TEACHING METHODS	lezioni frontali, esercitazioni in aula, prove strutturate

**MODULE
MOLECULAR EPIDEMIOLOGY**

Prof. FABIO TRAMUTO

SUGGESTED BIBLIOGRAPHY

Rothman Kenneth J, Epidemiologia, Idelson-Gnocchi.
Salemi M, The Phylogenetic Handbook ..., Cambridge University Press
Hall Barry G, Phylogenetic Trees Made Easy ..., Sinauer Associates Inc

AMBIT	20885-Attività formative affini o integrative
INDIVIDUAL STUDY (Hrs)	42
COURSE ACTIVITY (Hrs)	33

EDUCATIONAL OBJECTIVES OF THE MODULE

Presentare, analizzare e discutere le metodologie teoriche ed applicative di epidemiologia molecolare finalizzate all'analisi ed alla interpretazione di informazioni genetiche.

SYLLABUS

Hrs	Frontal teaching
4	Elementi di biostatistica Gli studi epidemiologici: studi trasversali, caso-controllo e di coorte Modelli di causalità: relazione causa-effetto, relazione uni-multi fattoriale Definizione dei fattori di rischio e alcune misure di morbosità
2	Fonti dei dati epidemiologici Metodi di campionamento e validità dei dati Definizione dei bias in epidemiologia e fattori di confondimento
2	Metodi molecolari applicati all'epidemiologia Epidemiologia molecolare applicata alle malattie infettive Epidemiologia molecolare applicata alle malattie cronico-degenerative Epidemiologia molecolare applicata a problematiche ambientali
4	Consultazione di banche dati internazionali su base nucleotidica-aminoacidica Criteri e modalità di analisi delle informazioni genetiche Algoritmi di allineamento di dataset
4	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
Hrs	Practice
4	Interrogazione di banche dati generaliste e specialistiche per la raccolta di informazioni genetiche
4	Uso ed interpretazione degli applicativi informatici dedicati all'analisi di sequenze geniche (nucleotidiche/aminoacidiche)
4	Uso ed interpretazione degli applicativi informatici per la valutazione dell'evoluzione molecolare
5	Uso ed interpretazione degli applicativi informatici per la costruzione di alberi filogenetici.

**MODULE
MEDICAL AND FORENSIC GENETICS**

Prof. GREGORIO SEIDITA

SUGGESTED BIBLIOGRAPHY

- Strachan & Read "Genetica Molecolare Umana ". Zanichelli editore 4a edizione (2012);
- Butler J.M. "Fundamental of Forensic DNA typing". Academic Press (2010).
- Dispense fornite dal docente durante il corso in file pdf (articoli e metodologie)

AMBIT	50644-Discipline biotecnologiche comuni
INDIVIDUAL STUDY (Hrs)	75
COURSE ACTIVITY (Hrs)	75

EDUCATIONAL OBJECTIVES OF THE MODULE

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.

SYLLABUS

Hrs	Frontal teaching
4	Struttura e funzioni dei genomi. Variabilità genetica e misura della variabilità. Organizzazione del genoma Umano.
4	Le mutazioni geniche e cromosomiche. Principali tecniche per lo studio della variabilità genetica umana.
4	I principali test Genetici sull'individuo e loro significato. La distribuzione dei geni nelle famiglie e nelle popolazioni, modalità di trasmissione dei caratteri, Equilibrio di Hardy Weinberg.
4	La consulenza in genetica medica. 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.
4	Biologia e genetica dei loci STR di interesse forense. Elettroforesi capillare. Controllo di qualità e procedure di Validazione delle metodiche.
4	DNA degradato e Low Copy Number. Analisi dei marcatori del cromosoma Y e del genoma mitocondriale. Analisi dei marcatori del cromosoma X. 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).

Hrs	Practice
6	Pubmed e MyNCBI. Banche dati del DNA di pubblico dominio. Software di gestione e analisi delle sequenze nucleotidiche e aminoacidiche. Analisi delle principali informazioni di una sequenza biologica (BLAST, CLUSTAL,...)
6	Software per lo studio e la progettazione di sequenze di DNA sintetico.
6	La consulenza genetica. Alberi genealogici e calcolo del rischio di ricorrenza. Esercitazioni sull'equazione di Hardy Weinberg
3	Tecniche di indagine delle variazioni genetiche
6	Il sopralluogo giudiziario per la ricerca delle prove biologiche. Test predittivi e tecniche correlate. Estrazione del DNA da tracce biologiche in Genetica Forense e diagnostica molecolare.
6	Caratterizzazione del DNA genomico estratto: quantità e qualità (Real time PCR). Amplificazione del DNA genomico.
6	La Banca dati del DNA Italiana. Le procedure di accreditamento dei Laboratori di genetica forense. Calcolo biostatistico in genetica forense. Le indagini di paternità. Routine ed eccezioni.
6	Random Match Probability. Limiti e frontiere della Genetica Forense.
6	Tecnologie di caratterizzazione genetica per campioni Low Copy Number (low template DNA).

MODULE
BIOINFORMATICS APPLIED TO GENOMICS AND PROTEOMICS

Prof. SALVATORE VITABILE

SUGGESTED BIBLIOGRAPHY

Introduzione alla Bioinformatica - Valle Giorgio, Helmer Citterich Manuela, Attimonelli Marcella, Pesole Graziano - Zanichelli - ISBN 8808-07967-8

Introduzione alla Bioinformatica - Lesk Arthur M. - Mc Graw Hill - ISBN 88-386-6190-1

AMBIT	20885-Attività formative affini o integrative
INDIVIDUAL STUDY (Hrs)	42
COURSE ACTIVITY (Hrs)	33

EDUCATIONAL OBJECTIVES OF THE MODULE

Il corso si pone l'obiettivo di far conoscere le tecniche per lo studio e la soluzione dei problemi biologici attraverso le metodologie dell'informatica e, viceversa, di far conoscere alcuni metodi informatici di applicazione generale che si ispirano ai principi della biologia

La prima parte del corso è dedicata alle metodologie di accesso e di ricerca in banche dati biologiche, con lo scopo di dare agli studenti la capacità di accedere alle stesse, fare ricerche mirate e risolvere alcuni problemi caratterizzanti la bioinformatica. Saranno analizzati inoltre i principi di funzionamento delle tecniche di allineamento di sequenze geniche e proteiche. Saranno altresì illustrati i principi di funzionamento di alcuni strumenti disponibili on-line e utilizzabili liberamente per l'allineamento semplice e multiplo di sequenze. Infine, saranno analizzate le tecniche di analisi dei microarray.

La seconda parte del corso mira a far conoscere alcune delle più comuni tecniche automatiche di analisi dei dati, sviluppate dall'analisi di opportuni principi biologici, quali reti neurali, reti metaboliche, algoritmi genetici.

SYLLABUS

Hrs	Frontal teaching
2	Organizzazione delle Banche Dati Biologiche
2	Tecniche di Ricerca in Banche Dati Biologiche
2	Tecniche di Allineamento di sequenze
1	BLAST
1	Tecniche di Allineamento Multiplo di sequenze
1	Clustal-W
2	Analisi dei Microarray
2	Reti Neurali
2	Reti Metaboliche
1	Algoritmi Genetici
Hrs	Practice
6	Banche Dati Biologiche
6	Allineamento di Sequenze
5	Reti Neurali e Algoritmi Genetici