



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

<b>DIPARTIMENTO</b>	Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata		
<b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>	2020/2021		
<b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>	2020/2021		
<b>CORSO DILAUREA MAGISTRALE</b>	BIOTECNOLOGIE MEDICHE E MEDICINA MOLECOLARE		
<b>INSEGNAMENTO</b>	GENETICA MEDICO-FORENSE ED EPIDEMIOLOGIA MOLECOLARE C.I.		
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	19372		
<b>MODULI</b>	Si		
<b>NUMERO DI MODULI</b>	2		
<b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>	BIO/13, MED/42		
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
<b>ALTRI DOCENTI</b>	TRAMUTO FABIO	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
<b>CFU</b>	9		
<b>PROPEDEUTICITA'</b>			
<b>MUTUAZIONI</b>			
<b>ANNO DI CORSO</b>	1		
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	1° semestre		
<b>MODALITA' DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria		
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi		
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<p><b>SEIDITA GREGORIO</b></p> <p>Martedì 14:30 16:30 Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di Biopatologia e Biotecnologie Mediche)</p> <p>Mercoledì 11:00 13:00 Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di BiND)</p> <p><b>TRAMUTO FABIO</b></p> <p>Lunedì 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>Mercoledì 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>Venerdì 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><b>PREREQUISITI</b></p>	<p>Lo studente deve possedere le conoscenze di base di biologia e genetica. Deve inoltre conoscere i Principi di biostatistica e avere familiarità nell'utilizzo di uno dei principali sistemi operativi informatiche (i.e. Linux, MacOS e/o Microsoft Windows) e un applicativo per navigare in internet.</p>
<p><b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b></p>	<p>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;          Alla fine del corso si suppone che gli studenti abbiano le capacità per conoscere ed utilizzare criticamente gli strumenti informatici applicati all'analisi delle informazioni genetiche sperimentali. Ciò verrà ottenuto attraverso la conoscenza dell'organizzazione e delle metodologie di accesso alle banche dati biologiche e della conoscenza delle tecniche di allineamento, semplici e multiple, di sequenze geniche e proteiche.</p> <p>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.</p> <p>Capacità di applicare conoscenza e comprensione          Gli studenti potranno spendere le conoscenze acquisite durante il corso direttamente nel mondo del lavoro (in laboratori di ricerca o di analisi pubblici o privati). Sapranno applicare le nuove tecniche per l'indagine della variabilità genetica, considerando anche le implicazioni di bioetica che tali analisi sollevano.          Conoscenza dei modelli di studio epidemiologici ed abilità nell'utilizzo degli applicativi informatici per le analisi filogenetiche</p> <p>I laureati dovranno inoltre dimostrare:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• competenza nel disegno e organizzazione di studi epidemiologici appropriati alle varie esigenze di salute;</li> <li>• competenza nell'applicazione e nell'interpretazione delle misure statistiche di descrizione, di associazione e dei principali grafici descrittivi in epidemiologia molecolare;</li> <li>• 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.</li> <li>• Utilizzare e fare ricerche di sequenze geniche e proteiche.</li> <li>• Utilizzare semplici strumenti di analisi dati.</li> </ul> <p>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.</p> <p>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.          Gli studenti dovranno essere in grado di comunicare e diffondere le conoscenze acquisite nel proprio ambito professionale, utilizzando una terminologia tecnico-informatica corretta, secondo un approccio scientifico/sperimentale.</p> <p>Capacità d'apprendimento</p>

	<p>Applicazione dei saperi del corso al fine di migliorare l'approccio globale al proprio ambito sanitario professionale. Capacita' di aggiornamento mediante consultazione di pubblicazioni scientifiche proprie del settore della Genetica Molecolare con particolare attenzione a quella umana e forense e alle specifiche risorse di rete.</p> <p>Il corso si propone altresì di stimolare la capacita' di aggiornamento dello studente mediante la consultazione di pubblicazioni scientifiche e di articoli su nuovi strumenti.</p>
<p><b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b></p>	<p>La Valutazione dell'apprendimento viene effettuata tramite prova orale. L'esito della valutazione viene espresso da un voto in trentesimi.</p> <p>La prova orale consiste in un colloquio generalmente della durata di 20-30 minuti volto ad accertare le conoscenze disciplinari relative al programma di studio contenuto nella scheda di trasparenza. Nella valutazione dell'apprendimento viene tenuto conto della partecipazione e della valutazione conseguita nella prova in itinere.</p> <p>Nella tabella seguente viene riportato lo schema di valutazione dell'apprendimento con l'indicazione del voto, l'equivalenza del voto in trentesimi con gli ECTS grades e il loro significato:</p> <p>30 - 30 e lode Eccellente Eccellente conoscenza dei contenuti dell'insegnamento. Lo studente dimostra elevata capacita' analitico-sintetica ed e' in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di elevata complessita'. A -, A+ / Excellent</p> <p>27-29 Ottimo Ottima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento e ottima proprieta' di linguaggio. Lo studente dimostra capacita' analitico-sintetica ed in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di complessita' media e, in taluni casi, anche elevata. B / Very good</p> <p>24- 26 Buono Buona conoscenza dei contenuti dell'insegnamento e buona proprieta' di linguaggio. Lo studente e' in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di media complessita'. C / Good</p> <p>21-23 Discreto Discreta conoscenza dei contenuti dell'insegnamento, in taluni casi limitata agli argomenti principali. Accettabile capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. D / Satisfactory</p> <p>18-20 Sufficiente Minima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento, spesso limitata agli argomenti principali. Modesta capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. E / Sufficient</p> <p>1-17 Insufficiente* Non possiede una conoscenza accettabile dei contenuti principali dell'insegnamento. Scarsissima o nulla capacita' di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite. F / Fail</p> <p>* esame non superato</p> <p>Durante lo svolgimento delle lezioni sara' effettuata una prova in itinere della durata di 90 minuti la cui partecipazione e' facoltativa. La prova consiste in 6 domande a risposta aperta sui contenuti del programma svolto fino al momento della prova. Obiettivo della prova in itinere e' quello di verificare il possesso delle competenze e conoscenze disciplinari raggiunte dopo lo svolgimento di piu' di un terzo del programma. Le domande tenderanno a verificare a) le conoscenze acquisite e b) le capacita' elaborative e di sintesi. Per quanto riguarda la verifica delle conoscenze, verra' richiesta l'abilita' di contestualizzare l'argomento all'interno di uno specifico processo cellulare illustrando le proprieta'</p>

	<p>e caratteristiche della molecola e/o attività biologica. Per quanto riguarda la verifica delle capacità elaborative, sarà valutata l'abilità di estrapolazione delle informazioni minime del processo in modo chiaro e sintetico e la comprensione delle implicazioni nell'ambito della disciplina. Ogni domanda riceverà un punteggio compreso tra 0 (peggiore) e 5 (migliore).</p> <p>Lo schema di valutazione dell'apprendimento nella prova in itinere è il seguente:</p> <p>0 1-17 1 18-20 2 21-23 3 24- 26 4 27-29 5 30 - 30 e lode</p> <p>Gli argomenti della prova in itinere si intendono acquisiti con punteggio medio compreso tra 1 e 5.</p>
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni Frontali; Esercitazioni in aula e in aula bioinformatica.

<p><b>MODULO</b> <b>EPIDEMIOLOGIA MOLECOLARE</b> <i>Prof. FABIO TRAMUTO</i></p>	
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	
Rothman Kenneth J, Epidemiologia, Idelson-Gnocchi. Weiss NS, Exercises in Epidemiology, Oxford University Press	
<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	C
<b>AMBITO</b>	20885-Attività formative affini o integrative
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	51
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	24
<b>OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO</b>	
Presentare, analizzare e discutere le metodologie teoriche ed applicative di epidemiologia molecolare finalizzate all'analisi ed alla interpretazione di informazioni genetiche.	

### PROGRAMMA

ORE	Lezioni
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
4	Fonti dei dati epidemiologici Metodi di campionamento e validità dei dati Definizione dei bias in epidemiologia e fattori di confondimento
4	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	Cenni di evoluzione molecolare e filogenetica Consultazione di banche dati internazionali su base nucleotidica-aminoacidica Applicativi informatici, algoritmi di allineamento di dataset, ed interpretazione dei risultati
ORE	Esercitazioni
2	Applicazione dei principali modelli di studio epidemiologici, analisi ed interpretazione dei risultati.
2	Calcolo di indici di morbosità (incidenza e prevalenza). Calcolo ed interpretazione delle misure di associazione in epidemiologia (odds ratio, rischio relativo e rischio attribuibile).
4	Letture ed interpretazione dei metodi e dei risultati presentati in articoli scientifici di periodici specializzati

## MODULO GENETICA MEDICA E FORENSE

*Prof. GREGORIO SEIDITA*

### TESTI CONSIGLIATI

- Strachan & Read "Genetica Molecolare Umana . Garland Sciences 4 Edizione (2012).
- Butler J.M. "Fundamental of Forensic DNA typing". Academic Press (2010).
- Dispense fornite dal docente durante il corso in file pdf (articoli, linee guida e metodologie).

<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	B
<b>AMBITO</b>	50636-Discipline di base applicate alle biotecnologie
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	102
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE</b>	48

### OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Il modulo di Genetica medico-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.

## PROGRAMMA

ORE	Lezioni
4	Struttura e funzioni dei genomi. Variabilita' genetica e misura della variabilita. Organizzazione del genoma Umano.
4	Le mutazioni geniche e cromosomiche. Principali tecniche per lo studio della variabilita' genetica umana.
4	I principali test Genetici sull'individuo e loro significato. La distribuzione dei geni nelle famiglie e nelle popolazioni, modalita' 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 qualita' e procedure di Validazione delle metodiche. Il database del DNA. Persone scomparse e mass disaster.
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 paternita).
3	Random Match Probability. Limiti e frontiere della Genetica Forense.
3	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.
2	La Banca dati del DNA Italiana. Le procedure di accreditamento dei Laboratori di genetica forense. Calcolo biostatistico in genetica forense. Le indagini di paternita. Routine ed eccezioni.

ORE	Esercitazioni
3	Software per l'analisi e la progettazione di sequenze di DNA sintetico.
3	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,...)
3	La consulenza genetica. Alberi genealogici e calcolo del rischio di ricorrenza. Esercitazioni sull'equazione di Hardy Weinberg
3	Tecniche di indagine delle variazioni genetiche.
2	Caratterizzazione del DNA genomico estratto: quantita' e qualita' (Real time PCR). Amplificazione del DNA genomico.
2	Tecnologie di caratterizzazione genetica per campioni Low Copy Number (low template DNA).