



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata		
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2016/2017		
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2016/2017		
CORSO DILAUREA MAGISTRALE	BIOTECNOLOGIE MEDICHE E MEDICINA MOLECOLARE		
INSEGNAMENTO	GENETICA MED.E FORENSE, EPIDEMIOLOGIA MOLECOLARE E BIOINFORMATICA C.I.		
CODICE INSEGNAMENTO	17134		
MODULI	Si		
NUMERO DI MODULI	3		
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	ING-INF/05, BIO/13, MED/42		
DOCENTE RESPONSABILE	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	TRAMUTO FABIO	Professore Associato	Univ. di PALERMO
	VITABILE SALVATORE	Professore Ordinario	Univ. di PALERMO
	SEIDITA GREGORIO	Ricercatore	Univ. di PALERMO
CFU	12		
PROPEDEUTICITA'			
MUTUAZIONI			
ANNO DI CORSO	1		
PERIODO DELLE LEZIONI	1° semestre		
MODALITA' DI FREQUENZA	Obbligatoria		
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi		
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	SEIDITA GREGORIO		
	Martedì	14:30 - 16:30	Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di Biopatologia e Biotecnologie Mediche)
	Mercoledì	11:00 - 13:00	Sezione di Biologia e Genetica via divisi, 83 (Dipartimento di BiND)
	TRAMUTO FABIO		
	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, 133Piano terra
	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, 133Piano terra
	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, 133Piano terra
VITABILE SALVATORE			
Lunedì	16:30 - 18:30	Piattaforma Microsoft Teams oppure in presenza presso il Dipartimento di Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica avanzata, Plesso di Radiologia – 1° piano, Stanza n. 108.	

<p>PREREQUISITI</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 delle principali piattaforme informatiche.</p>
<p>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</p>	<p>Conoscenza e capacita' 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 variabilita' genetica e le sue relazioni con le patologie umane; utilizzare le informazioni genetiche sperimentali in senso statistico e sviluppano la capacita' di comparazione con le banche dati internazionali; capacita' 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 capacita' per conoscere ed utilizzare criticamente gli strumenti informatici applicati all'analisi delle informazioni genetiche sperimentali. Cio' verra' 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 piu' 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 capacita' 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 piu' comuni tecniche automatiche di analisi dei dati, sviluppate dall'analisi di opportuni principi biologici.</p> <p>Capacita' 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 variabilita' genetica, considerando anche le implicazioni di bioetica che tali analisi sollevano. Conoscenza dei modelli di studio epidemiologici ed abilita' nell'utilizzo degli applicativi informatici per le analisi filogenetiche Gli studenti dovranno essere in grado di utilizzare e fare ricerche nelle banche dati biologiche on-line e di utilizzare i programmi per la ricerca e l'allineamento, anche multiplo, di sequenze geniche e proteiche.</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 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. Gli studenti dovranno essere in grado di analizzare autonomamente e criticamente i risultati e le informazioni fornite dagli strumenti informatici oggetto del corso e di comprenderne il relativo significato biologico e gli eventuali limiti.</p> <p>Abilita' comunicative Capacita' 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</p>

	<p>genetico-forense e di analisi di dati. Sapranno gestire le indagini genetiche con particolare autonomia decisionale a garanzia della riservatezza. Acquisiranno capacita' di valutazione dei risultati.</p> <p>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>Capacita' d'apprendimento 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 risorse di rete. Padronanza delle metodologie bio-informatiche ai fini dell'organizzazione, costruzione e accesso a banche dati, in particolare di quelle genomiche.</p> <p>Il corso si propone di rendere lo studente capace di apprendere autonomamente eventuali nuovi concetti e soluzioni inerenti la bioinformatica che dovessero rendersi necessari nell'ambito lavorativo. 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>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</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</p>

	<p>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' e caratteristiche della molecola e/o attivita' biologica.</p> <p>Per quanto riguarda la verifica delle capacita' elaborative, sara' valutata l'abilita' di estrapolazione delle informazioni minime del processo in modo chiaro e sintetico e la comprensione delle implicazioni nell'ambito della disciplina. Ogni domanda ricevera' un punteggio compreso tra 0 (peggiore) e 5 (migliore).</p> <p>Lo schema di valutazione dell'apprendimento nella prova in itinere e' il seguente:</p> <p>01-17 118-20 221-23 324- 26 427-29 530 - 30 e lode</p> <p>Gli argomenti della prova in itinere si intendono acquisiti con punteggio medio compreso tra 1 e 5.</p>
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni Frontali; Esercitazioni in aula e in aula bioinformatica.

**MODULO
EPIDEMIOLOGIA MOLECOLARE**

Prof. FABIO TRAMUTO

TESTI CONSIGLIATI

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

TIPO DI ATTIVITA'	C
AMBITO	20885-Attività formative affini o integrative
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	42
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	33

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

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
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
ORE	Esercitazioni
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.

**MODULO
GENETICA MEDICA E FORENSE**

Prof. GREGORIO SEIDITA

TESTI CONSIGLIATI

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

TIPO DI ATTIVITA'	B
AMBITO	50644-Discipline biotecnologiche comuni
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	75
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	75

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

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.

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).

ORE	Esercitazioni
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: quantita' e qualita' (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 paternita. 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).

MODULO
BIOINFORMATICA APPLICATA ALLA GENOMICA E PROTEOMICA

Prof. SALVATORE VITABILE

TESTI CONSIGLIATI

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

TIPO DI ATTIVITA'	C
AMBITO	20885-Attività formative affini o integrative
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	42
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	33

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Il corso si pone l'obiettivo di far conoscere i concetti e i metodi fondamentali in bioinformatica, una disciplina che puo' essere vista come l'intersezione tra biologia e informatica. Il corso offre una panoramica piuttosto ampia di concetti che includono l'organizzazione e le metodologie di accesso e di ricerca in banche dati biologiche, le tecniche di allineamento a coppie e multiple di sequenze geniche e proteiche, i piu' comuni strumenti accessibili on-line per l'allineamento semplice e multiplo di sequenze, le tecniche di analisi delle immagini di microarray. La parte finale del corso mira a far conoscere un metodo informatico di applicazione generale che si ispira ai principi della biologia: le reti neurali artificiali.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
4	Introduzione al Corso; Rappresentazione e codifica dell'informazione; File e immagini; Base di Dati.
2	Organizzazione e struttura delle Banche Dati Biologiche.
2	Tecniche di allineamento di coppie di sequenze.
2	BLAST: Basic Local Alignment Search Tool
2	Tecniche di Allineamento Multiplo di sequenze; Clustal Omega.
2	Tecniche di analisi delle immagini di microarray.
2	Introduzione alle Reti Neurali Artificiali.

ORE	Esercitazioni
6	Tecniche di Ricerca in Banche Dati Biologiche.
6	Allineamento di Sequenze.
5	Reti Neurali.