



# UNIVERSITÀ DI PISA

---

## EPIDEMIOLOGIA GENETICA

**DANIELE CAMPA**

Anno accademico

2023/24

CdS

BIOLOGIA APPLICATA ALLA  
BIOMEDICINA

Codice

517EE

CFU

6

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
EPIDEMIOLOGIA GENETICA	BIO/18	LEZIONI	56	DANIELE CAMPA

### Obiettivi di apprendimento

#### *Conoscenze*

Gli studenti acquisiranno le basi scientifiche dell' Epidemiologia Genetica. Il focus del corso sarà principalmente la suscettibilità genetica ai caratteri umani complessi con particolare attenzione alle malattie tumorali. Gli studenti impareranno come la variabilità genetica umana sia coinvolta nella predisposizione al cancro. Gli studenti impareranno le tecniche metodologiche, pratiche e statistiche con le quali si conducono gli studi di Epidemiologia genetica, tra le quali gli studi caso-controllo ed i Genome Wide Association Studies (GWAS). Nel corso verranno presi in considerazione anche gli studi di farmacogenetica e la metagenomica applicata alla salute umana. Verrà considerato come lo studio della composizione microbica umana possa influenzare o essere influenzata da caratteri complessi umani. Inoltre verrà presa in esame come l'epigenetica possa essere applicata allo studio delle popolazioni, per comprendere il contributo che essa può avere nello sviluppo delle patologie umane.

#### *Modalità di verifica delle conoscenze*

Acquisizione di nozioni fondamentali circa la suscettibilità genetica alle malattie complesse, in special modo la relazione tra la variabilità genetica e la predisposizione alle malattie. Capacità di comprendere le metodologie attraverso le quali vengono analizzate le associazioni genotipo-fenotipo in ambito epidemiologico. Capacità di impostare uno studio di epidemiologia genetica

#### *Capacità*

Alla fine del corso gli studenti avranno acquisito le conoscenze teoriche e pratiche che vengono utilizzate in uno studio di epidemiologia genetica. Saranno in grado di leggere criticamente e comprendere uno studio di epidemiologia genetica e interpretare i risultati derivanti da analisi statistiche di dati genetici. Inoltre fornirà le conoscenze necessarie per utilizzare database genetici come 1000 Genomes. Gli studenti avranno anche acquisito le conoscenze necessarie per condurre uno studio di epidemiologia genetica

#### *Modalità di verifica delle capacità*

Le capacità verranno verificate con un esame orale della durata di circa 30 minuti. Verrà valutata la capacità di interpretare uno studio epidemiologico, capacità di giudicare criticamente un lavoro di epidemiologia genetica, capacità di svolgere i semplici esercizi svolti in classe, capacità di progettare uno studio di epidemiologia genetica.

#### *Comportamenti*

--

#### *Modalità di verifica dei comportamenti*

--

#### *Prerequisiti (conoscenze iniziali)*

Il corso prevede un approccio multidisciplinare, quindi sono consigliate conoscenze di base in Genetica, Biologia Molecolare e Statistica.



## UNIVERSITÀ DI PISA

### Indicazioni metodologiche

Le lezioni saranno frontali con ausilio di slide. Il materiale didattico verrà caricato sul sito di elearning del corso. Verranno utilizzati articoli scientifici. Gli studenti potranno contattare il docente per mail.

### Programma (contenuti dell'insegnamento)

Principali concetti di genetica non mendeliana e di genetica quantitativa: la penetranza, la codominanza, l'epistasi e la pleiotropia. I polimorfismi a singolo nucleotide (SNPs) come fonte di variabilità del genoma umano. Il progetto 1000genomes ed altri database che servono per trovare informazioni sulla variabilità germinale nel genoma umano.

Principali concetti di genetica delle popolazioni come l'equilibrio di Hardy-Weinberg ed il *linkage disequilibrium* (LD). L'utilizzo della genetica di popolazione in epidemiologia genetica nello studio delle patologie complesse.

Principali concetti di epidemiologia e di epidemiologia genetica, la definizione di fattore di rischio, esposizione, outcome, prevalenza ed incidenza. Dallo studio delle famiglie allo studio delle popolazioni per comprendere le patologie multifattoriali. I moderni studi di associazione: studi caso controllo, studi di coorte, studi retrospettivi e studi prospettici.

Come si studia la componente genetica di una patologia. Come si misura l'effetto di un allele di rischio in una popolazione. Studi di tipo gene candidato utilizzando la letteratura scientifica come esempio; studi Genome Wide Association (GWA). Esempi di GWAS nelle patologie umane. Cosa abbiamo imparato dagli studi di associazione? Quanto è stato scoperto della proporzione delle suscettibilità genetica di una malattia? Il GWAS catalogue.

L'epidemiologia genetica nell'era post- genomica: strumenti bioinformatici per comprendere e studiare una relazione tra un polimorfismo e una patologia. Gli expression quantitative trait loci (eQTLs) come polimorfismi funzionali nel genoma umano.

Interazione fra fattori ambientali e genetici all'origine delle malattie complesse umane. Alcuni esempi di interazione tra polimorfismi umani e variabili di rischio ambientale.

Approcci epidemiologici: dimensione campionaria e potenza di uno studio, disegno di uno studio di epidemiologia genetica, strumenti statistici adeguati a interpretare i dati genetici in un contesto epidemiologico.

Modelli di rischio utilizzando score multi-genici o score multifattoriali. Quanto è possibile prevedere la probabilità di ammalarsi di una particolare malattia? Marcatori di rischio individuale

Il microbioma umano e la salute. Come si studia la variabilità del microbioma in relazione a fenotipi patologici umani. In che modo la variabilità microbica è influenzata o può influenzare la salute umana. Strumenti per studiare queste associazioni in una popolazione

La farmacogenetica e la medicina personalizzata, utilizzo della variabilità genetica come marcatore della risposta individuale alla terapia farmacologica e non. A che punto siamo con la possibilità di utilizzare la genomica per identificare cure individuali per ciascun individuo.

L'epigenetica. Si possono usare marcatori epigenetici su larga scala? epidemiologia epigenetica, utilizzo delle tecniche di analisi epidemiologiche applicate all'epigenetica.

Programma di Laboratorio, un esempio di studio epidemiologico dall'inizio alla fine, selezione dei geni o dei polimorfismi, estrazione di DNA e relativa PCR, analisi statistica dei dati.

### Bibliografia e materiale didattico

- Cancer Epidemiology: Principles and methods, scaricabile gratuitamente dal sito dell'International Agency for Research on Cancer (IARC): <http://publications.iarc.fr/Non-Series-Publications/Other-Non-Series-Publications/Cancer-Epidemiology-Principles-And-Methods-1999>

Genetic Epidemiology Methods and Application, melissa A. Austin

Slide messe a disposizione da parte del docente.

Articoli Scientifici

### Indicazioni per non frequentanti

La frequenza non è obbligatoria, ma considerando che il corso si basa su concetti e metodologie nuovi e difficilmente reperibili su libri di testo è consigliata in modo tale che lo studente ne possa beneficiare al massimo. la frequenza ai laboratori è tuttavia obbligatoria per sostenere l'esame.

### Modalità d'esame

Esame orale. Non è previsto lo svolgimento di prove in itinere. Le capacità verranno verificate con un esame orale della durata di circa 30 minuti. Verrà valutata la capacità di interpretare uno studio epidemiologico, capacità di giudicare criticamente un lavoro di epidemiologia genetica, capacità di svolgere i semplici esercizi svolti in classe, capacità di progettare uno studio di epidemiologia genetica. Verrà valutata la comprensione dei temi presi in esame durante il corso, compreso quello fatto durante i laboratori.

Ultimo aggiornamento 06/09/2023 10:58