



# UNIVERSITÀ DI PISA

---

## OMICS: BIOTECHNOLOGY AND AI FOR HEALTH

**DANIELE CAMPA**

Anno accademico	2023/24
CdS	BIOTECHNOLOGIES AND APPLIED ARTIFICIAL INTELLIGENCE FOR HEALTH
Codice	552EE
CFU	6

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
OMICS: BIOTECHNOLOGY AND AI FOR HEALTH	BIO/18, BIO/11	LEZIONI	64	DANIELE CAMPA LAURA MARCHETTI VITTORIA RAFFA

### Obiettivi di apprendimento

#### *Conoscenze*

Lo studente imparerà i principali concetti alla base del sequenziamento high throughput, della genotipizzazione attraverso gli array. Imparerà inoltre le metodologie alla base dell'interpretazione dei dati genomici in relazione a fenotipi patologici. Imparerà, inoltre, come si applicano dati genomici nel contesto di studi di tipo "genome wide association study" (GWAS) o (Whole genome sequencing)  
In particolare il corso si concentrerà su:

- Studi di genomica attraverso micro-array
- Studi di genomica attraverso NGS
- applicazioni pratiche di GWAS ed NGS
- Come analizzare i dati di GWAS ed NGS (dati grezzi, QCs)

#### *Modalità di verifica delle conoscenze*

Per controllare l'apprendimento da parte degli studenti i docenti

Durante le prime lezioni introdurranno loro stessi e chiederanno agli studenti di fare altrettanto. Questo è fondamentale per instaurare un dialogo in classe con la funzione di facilitare un dialogo tra i docenti e gli studenti.

- Chiederanno spesso ragguagli sulla chiarezza delle spiegazioni
- Porranno agli studenti delle domande per valutare l'apprendimento degli studenti
- Porranno problemi da risolvere ed esempi per un maggiore coinvolgimento degli studenti

#### *Capacità*

Alla fine del Corso gli studenti saranno capaci di

- Analizzare dati genomici nel contesto di studi di associazione
- Saperanno pianificare esperimenti di genomica/trascrittomica
- Leggere e comprendere articoli metodologici per scegliere approcci omics adeguati al problema biologico che devono affrontare
- Analizzare dataset di genomica trascrittomica

#### *Modalità di verifica delle capacità*

Gli obiettivi formativi del Corso verranno raggiunti, se lo studente sarà in grado di discutere criticamente dataset omics. Inoltre, lo studente sarà in grado di comprendere, ed analizzare studi omics, come per esempio studi eseguite con metodiche NGS o basate su array. Il raggiungimento degli obiettivi formativi verrà verificato durante l'esame orale.

#### *Comportamenti*

-

#### *Modalità di verifica dei comportamenti*



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Conoscenze pregresse di Biologia Molecolare di Genetica e di Statistica sono essenziali per seguire al meglio il corso

Lo studente è invitato a verificare l'esistenza di eventuali propedeuticità consultando il Regolamento del Corso di studi relativo al proprio anno di immatricolazione. Un esame sostenuto in violazione delle regole di propedeuticità è nullo (Regolamento didattico d'Ateneo, art. 24, comma 3)"

### Corequisiti

-

### Prerequisiti per studi successivi

-

### Indicazioni metodologiche

Le lezioni sono frontali, con ausilio di slide e schemi. Durante i laboratori informatici (in silico lab) si usano i PC delle aule informatiche o i PC personali degli studenti. Il sito di elearning del corso verrà utilizzato per lo scaricamento del materiale didattico fornito dal docente.

Il docente si rende disponibile a ricevere gli studenti previa comunicazione di una mail per accordarsi sull'orario.

### Programma (contenuti dell'insegnamento)

- Introduzione alla seconda parte del corso. La genetica moderna e gli approcci di genomica nelle patologie umane. Gli studi su tutto il genoma i Genome wide association studies (GWAS)
- I microarray utilizzati per la genotipizzazione, strumenti analitici e statistici utilizzati negli studi di tipo GWAS
- Il linkage disequilibrium come strumento per l'imputazione genetica
- Tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) per analizzare interi esomi e genomi, come si analizzano le varianti rare nel contesto delle degli studi di popolazione.
- Strumenti informatici per interpretare dati genomici e comprendere la funzione delle varianti
- Calcolo degli score poligenici per valutare l'effetto complessivo delle varianti nella suscettibilità alle patologie

### Bibliografia e materiale didattico

Articoli forniti dal docente e slide in power point fornite dal docente.

### Indicazioni per non frequentanti

La frequenza alle attività di laboratorio, nella misura di almeno il 70%, è obbligatoria.

### Modalità d'esame

L'esame sarà orale consisterà in una serie di domande riguardanti gli argomenti del corso. Durante l'esame verranno valutate anche la capacità di affrontare problemi sperimentali attraverso il disegno di un piano sperimentale appropriato. L'interpretazione di un dataset o di grafici specifici potrebbe anche essere inclusa nell'esame orale. Sarà richiesto agli studenti di condurre l'analisi di un dataset di trascrittomico e presentarlo all'esame. L'esame durerà circa trenta minuti ed il numero di domande sarà generalmente 3

### Note

Commissione di esame

Presidente: Daniele Campa

Due membri: Vittoria Raffa, Laura Marchetti

Presidente supplente: Vittoria Raffa

*Ultimo aggiornamento 31/08/2023 09:17*