



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

## SYLLABUS DEL CORSO

### Modelli Statistici per la Genetica

2122-1-F8203B017

---

#### Obiettivi formativi

Il corso si propone di fornire le conoscenze di base per un approccio statistico rigoroso per il mappaggio e l'identificazione di loci implicati in patologie o caratteri nell'uomo. Alla fine del corso lo studente avrà appreso gli elementi per comprendere ed utilizzare strumenti base di statistica genetica, metodi di epidemiologia genetica, e saprà quindi leggere criticamente un articolo scientifico e interpretare i risultati derivanti da analisi statistiche di dati genetici.

#### Contenuti sintetici

Mendel vs Malattie genetiche complesse, Analisi di segregazione, Analisi di linkage, Analisi di Associazione genetica, Dimensione campionaria e potenza, Analisi genome-wide e analisi di dati di sequenziamento

#### Programma esteso

Mendel e le Malattie genetiche complesse;

Equilibrio di Hardy-Weinberg;

Fattori che "complicano" l'identificazione del tipo di ereditarietà;

Analisi di segregazione;

Analisi di linkage: fondamenti teorici e strategie per il mappaggio genetico di patologie mendeliane e di tratti complessi;

Analisi di associazione: Linkage disequilibrium, Studi casi-controllo, Studi familiari: TDT-Trasmission Disequilibrium Test

Gli studi GWA (Genome Wide Analyses) e di sequenziamento

Dimensione campionaria e potenza di uno studio

## **Prerequisiti**

Nessuno

## **Metodi didattici**

Il corso è organizzato in lezioni frontali ed esercitazioni con software ad hoc mirate tanto all'applicazione dei concetti teorici presentati su set di dati sperimentali, quanto all'interpretazione/comprendimento delle evidenze scientifiche derivanti da una corretta applicazione delle tecniche statistiche.

## **Modalità di verifica dell'apprendimento**

Prova orale (colloquio sugli argomenti svolti a lezione; lo studente deve dimostrare non solo di saper ragionare su quali sono le tecniche di analisi corrette, ma di saper interpretare i risultati ottenuti e comunicare in modo scientificamente corretto le evidenze riscontrate (problem solving).

## **Testi di riferimento**

Ziegler A, König IR. A. Statistical Approach to Genetic Epidemiology; II edition, Wiley-Blackwell; 2010

P. Sham. Statistics in Human Genetics. Oxford University Press; 1997

Articoli Scientifici ad hoc forniti durante il corso

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

secondo semestre, quarto ciclo

## **Lingua di insegnamento**

Italiano

## **Sustainable Development Goals**

ISTRUZIONE DI QUALITÀ

---