

## SYLLABUS DEL CORSO

### Modelli Statistici per la Genetica

2425-1-F8203B017

---

#### Obiettivi formativi

Il corso si propone di fornire le conoscenze di base per un approccio statistico rigoroso nel mappaggio e nell'identificazione di loci implicati in patologie o caratteri nell'uomo. Alla fine del corso, lo studente avrà appreso gli elementi fondamentali per comprendere e utilizzare strumenti di base di statistica genetica e metodi di epidemiologia genetica. Inoltre, sarà in grado di leggere criticamente un articolo scientifico e interpretare i risultati derivanti da analisi statistiche di dati genetici. Un ulteriore obiettivo del corso è quello di fornire le competenze necessarie per analizzare dati provenienti da analisi in ambito OMICO, permettendo agli studenti di gestire e interpretare complessi dataset genomici.

#### Contenuti sintetici

Mendel vs Malattie complesse: Confronto tra ereditarietà semplice e malattie influenzate da geni multipli e ambiente.

Analisi di segregazione: Studio dei pattern genetici nelle famiglie.

Linkage parametrico e non parametrico: Identificazione di regioni genomiche usando dati di famiglie o popolazioni.

Associazione genetica: Identificazione di varianti genetiche tramite studi caso-controllo.

Campionaria e potenza: Numero di campioni per rilevare associazioni genetiche significative.

GWAS ed EWAS: Studi su larga scala per trovare varianti genetiche o epigenetiche associate a tratti o malattie.

#### 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
- Strategie per il mappaggio genetico di patologie mendeliane e di tratti complessi.
- Analisi di linkage parametrico e non parametrico: metodi per identificare regioni genomiche associate a tratti genetici utilizzando informazioni di famiglie (parametrico) o popolazioni (non parametrico: Loss of Heterozygosity, Homozygosity Haplotype Analysis.).
- Analisi di associazione genetica
- Linkage disequilibrium: concetti e applicazioni.
- Studi caso-controllo: metodologie e analisi.
- Studi familiari: TDT (Transmission Disequilibrium Test).
- Analisi genome-wide in ambito genetico (GWAS) ed epigenetico (EWAS): Disegno e Progettazione
- Analisi genome-wide in ambito genetico (GWAS) ed epigenetico (EWAS): Controllo di qualità
- Analisi genome-wide in ambito genetico (GWAS) ed epigenetico (EWAS): Analisi di associazione

## 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 scritta (16 domande tra cui esercizi, domande a risposta multipla e domande aperte sui temi svolti a lezione con l'obiettivo di valutare la preparazione sul programma d'esame e la capacità di riflessione autonoma sui punti critici del programma).

Prova Orale facoltativa su richiesta dello studente o del docente ( Colloquio sugli argomenti svolti a lezione e sui testi d'esame)

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

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

---