

FACOLTÀ: Psicologia

CORSO DI LAUREA: Scienze Biologiche

INSEGNAMENTO: Bioinformatica

CFU: 6

ANNO DI CORSO: esame a scelta

NOME DOCENTE: Edoardo Giacomuzzi

Indirizzo e-mail: [edoardo.giacopuzzi@uniecampus.it](mailto:edoardo.giacopuzzi@uniecampus.it)

I docenti possono essere contattati attraverso la sezione *Ricevimento docenti*, presente nell'area riservata del sito di Ateneo, che comprende *Ufficio virtuale*, *Sistema di messaggistica* e *Ricevimento Telefonico*.

Per le comunicazioni scritte è necessario utilizzare il *Sistema di Messaggistica*.

Orario ricevimento on line:

Ufficio virtuale: giovedì 18.30-19.30

Ricevimento telefonico: giovedì 18.30-19.30

---

## RISULTATI DI APPRENDIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

L'insegnamento ha l'obiettivo di far conseguire allo studente i seguenti risultati di apprendimento

1. Con riferimento alla conoscenza e capacità di comprensione

Al termine del corso lo studente dovrà conoscere i principali database di sequenze geniche, di dati genomici e trascrittomici. Dovrà inoltre aver appreso la specifica utilità di ogni risorsa e sapersi orientare all'interno di questi database. Lo studente dovrà inoltre aver appreso le basi teoriche per allineamenti di sequenze, analisi filogenetiche e analisi di strutture proteiche. Infine, dovrà conoscere i principali formati di dati e le basi di analisi per dati NGS.

2. Con riferimento alla conoscenza e capacità di comprensione applicate

Al termine del corso lo studente dovrà dimostrare di saper utilizzare le conoscenze e gli strumenti appresi per rispondere a semplici quesiti biologici e domande di ricerca. Dovrà altresì dimostrare di avere appreso l'utilizzo dei principali database di informazioni genomiche e trascrittomiche e conoscere le metodiche di base per analisi filogenetiche, analisi dati NGS e analisi di struttura proteica

3. Con riferimento all'autonomia di giudizio

Al termine del corso lo studente sarà in grado di giudicare l'appropriatezza dei risultati derivanti dalle principali applicazioni di bioinformatica e valutare l'applicazione delle metodologie idonee per la risoluzione di semplici problemi di bioinformatica

#### 4. Con riferimento alle abilità comunicativa

Al termine del corso lo studente dovrà aver acquisito la capacità di utilizzare con appropriatezza i termini del linguaggio scientifico utili per la descrizione dei meccanismi biologici e genetici. Dovrà inoltre aver acquisito la terminologia specifica per descrivere le applicazioni bioinformatiche di base e riportarne i risultati.

---

### PROGRAMMA DETTAGLIATO

#### Lavorare con i geni

- I geni e la loro struttura
- Conoscere la funzione di un gene (banche dati di informazioni genetiche e mediche)
- Recuperare la sequenza di un gene
- Visualizzazione dei geni
- Determinazione di ORF, traduzione
- Variazioni geniche: classificazione, database, frequenze nella popolazione
- PCR primer design

#### Allineamenti di sequenza e analisi filogenetica

- Evoluzione delle sequenze geniche: selezione, ortologia, paralogia
- Teoria degli allineamenti
- Ricerca sequenze simili in database di sequenza (BLAST)
- Allineamenti multipli (teoria e tools)
- Basi per l'analisi filogenetica

#### Database and available tool for genomics

- Utilizzo di UCSC Genome browser
- Expression data: GTEx e Protein Atlas
- Gene expression studies: GEO, GEO tools
- Protein-protein interaction data
- Druggable genome
- Methylation
- GWAS catalogs

#### Basi delle applicazioni bioinformatiche in NGS

- Introduzione all'NGS: la metodica
- Introduzione all'NGS: basi di analisi
- Formati di dati
- Exome sequencing
- Basi di RNA-seq

#### Bioinformatica per analisi di sequenza proteiche

- Introduzione all'analisi di sequenza proteica: dalla sequenza alla funzione
- Concetti di base sulle struttura proteica
- Analisi e predizione struttura secondaria
- Struttura 3D: database e visualizzazione
- Predizione dell'effetto di sostituzioni aminoacidiche
- Homology modeling

---

## EVENTUALI PROPEDEUTICITÀ CONSIGLIATE

---

## MODALITÀ DI SVOLGIMENTO ESAME

L'esame si svolge a scelta dello studente in modalità scritta, attraverso una prova costituita da domande a risposta chiusa e aperta con eventuale orale integrativo, o in modalità orale, in base a quanto previsto dal *Regolamento per lo svolgimento degli esami di profitto* consultabile sul sito dell'Ateneo, al seguente link.

[Regolamento per lo svolgimento degli esami di profitto](#)

---

## CRITERI DI VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO

Con riferimento alle conoscenze e capacità di comprensione l'esame finale valuterà l'acquisizione da parte dello studente delle nozioni fondamentali relative a:

- principali risorse disponibili per identificare la funzione di un gene, la sua sequenza, eventuali ORF e traduzione proteica
- principali parametri e metodi per il disegno di primers per PCR
- algoritmi di allineamento fra sequenze nucleotidiche e proteiche, la loro implementazione e le diverse caratteristiche e ambiti di utilizzo
- parametri e ottimizzazione per la ricerca di sequenze in banche dati utilizzando il tool BLAST
- algoritmi di allineamento multiplo e le loro caratteristiche e le nozioni fondamentali per l'analisi filogenetica
- principali database di informazioni genomiche e trascrittomiche e le loro specificità di utilizzo
- principi fondamentali della metodica NGS e i principali tipi di dati utilizzati
- basi per l'analisi e la comprensione dei dati derivati da esperimenti di exome sequencing ed RNA sequencing
- concetti di struttura proteica secondaria e terziaria, i principali strumenti per la loro analisi ed il database di strutture PDB
- principi, parametri e criticità per la predizione di strutture terziarie utilizzando la metodica di homology modeling

Con riferimento all'applicazione delle conoscenze e capacità acquisite l'esame finale valuterà la capacità dello studente di collegare i diversi temi trattati e la capacità di risolvere dei semplici quesiti ed esercizi. La capacità di applicazione e integrazione delle diverse metodiche acquisite verrà valutata anche tramite un progetto finale che lo studente sarà tenuto a svolgere al termine del corso. Questo progetto prende la forma di una esercitazione complessiva in cui lo studente dovrà rispondere ad un quesito biologico che prevede l'utilizzo dei principali strumenti illustrati durante il corso. Il risultato di questa esercitazione finale verrà valutato da 0 a 5 punti, che andranno a sommarsi al voto dell'esame finale in caso di raggiungimento della sufficienza.

Con riferimento alle abilità comunicative, l'esame finale valuterà, oltre ai contenuti delle risposte, anche la capacità di utilizzare con appropriatezza i termini del linguaggio scientifico e di esporre efficacemente gli argomenti studiati.

---

## CRITERI DI ATTRIBUZIONE DEL VOTO FINALE

Sulla base dei criteri di valutazione sopra indicati, l'attribuzione del voto finale avviene attraverso i seguenti criteri:

- 1) Criteri di attribuzione del voto alla prova scritta:
    - a) le risposte alle domande aperte sono valutate su scala 0-3 punti, secondo i seguenti criteri:
      - 0 = risposta mancante, errata o priva di elaborazione personale;
      - 1 = prevalere complessivo di elementi non corretti con isolati spunti corretti;
      - 2 = contestualizzazione della risposta corretta, ma con presenza di elementi non corretti o esposta in modo non efficace o incompleto;
      - 3 = risposta corretta, ben esposta;
    - b) le risposte alle domande chiuse sono valutate su una scala 0/1.
  - 2) Criteri di attribuzione del voto alla prova orale:
    - a) 0/30 – 17/30: prevalenza di argomentazioni non corrette e/o incomplete e scarsa capacità espositiva;
    - b) 18/30 – 21/30: prevalenza di argomentazioni corrette adeguatamente esposte;
    - c) 22/30 – 26/30: argomentazioni corrette e ben esposte;
    - d) 27/30 – 30/30 e lode: conoscenza approfondita della materia ed elevata capacità espositiva, di approfondimento e di rielaborazione.
- 

## MATERIALE DIDATTICO

Il seguente libro di testo può essere utilizzato per approfondimento. Il suo utilizzo resta facoltativo e non necessario al superamento del corso.

Fondamenti di bioinformatica

Manuela Helmer Citterich, Fabrizio Ferrè, Giulio Pavesi, Graziano Pesole, Chiara Romualdi Zanichelli 2018

---

## ATTIVITÀ DIDATTICHE

**Attività di Didattica Erogativa** (ore di impegno stimato per lo studente):

- 30 ore di Videolezioni

**Attività di Didattica Interattiva** (ore di impegno stimato per lo studente):

- 22 ore di esercitazioni applicative dei metodi appresi
- 10 ore progetto finale che prevede l'applicazione critica di tutte le metodologie apprese
- 8 ore di quiz di autovalutazione

**Attività di autoapprendimento** (ore di impegno stimato per lo studente):

- 80 ore (slide del corso, materiale didattico, utilizzo delle piattaforme illustrate)

Il corso prevede la realizzazione di un progetto finale che contempla l'utilizzo delle diverse metodiche apprese nel corso. Con lo svolgimento di questo progetto lo studente può acquisire un punteggio aggiuntivo da un minimo di 0 ad un massimo di 5 punti, che verrà considerato al momento della valutazione finale (condizione necessaria è che la prova d'esame raggiunga il punteggio di 18/30). Per poter essere considerato per l'assegnazione del bonus, l'elaborato del progetto deve essere inviato via mail al docente almeno una settimana prima della data di esame.

---

CONSIGLI DEL DOCENTE

