

**CORSO DI STUDIO** *Bioinformatica*

**ANNO ACCADEMICO** *2023-2024*

**DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO** *Genetica di popolazione dei caratteri complessi*

*Population and quantitative genetics*

*(Indicare il nome dell'insegnamento in italiano e inglese; specificare in caso in cui l'insegnamento sia un modulo di un corso integrato anche il nome del Corso integrato e il peso complessivo di questo in termini di CFU)*

| Principali informazioni sull'insegnamento  |                    |
|--|--------------------|
| Anno di corso                              | <i>Il anno</i>     |
| Periodo di erogazione                      | <i>I semestre</i>  |
| Crediti formativi universitari (CFU/ETCS): | <i>6</i>           |
| SSD  | <i>BIO/18</i>      |
| Lingua di erogazione                       | <i>Italiano</i>    |
| Modalità di frequenza                      | <i>facoltativa</i> |

| Docente        |  |
|----------------|--|
| Nome e cognome | <i>Francesco Montinaro</i>   |
| Indirizzo mail | <i>francesco.montinaro@gmail.com</i>   |
| Telefono       | <i>0805442208</i>  |
| Sede           | <i>Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie ed Ambiente - Palazzo Nuovi dipartimenti Biologici- Il piano, stanza 39</i> |
| Sede virtuale  | <i>-</i>   |
| Ricevimento    | <i>Dal lunedì al venerdì dalle 14:00 alle 15:00, previo appuntamento</i>   |

| Organizzazione della didattica |                    |  |                    |
|--------------------------------|--------------------|--|--------------------|
| Ore                            |                    |  |                    |
| Totali                         | Didattica frontale | Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro) | Studio individuale |
| <i>150</i>                     | <i>40</i>          | <i>12</i>  | <i>98</i>          |
| CFU/ETCS                       |                    |  |                    |
| <i>6</i>                       | <i>5</i>           | <i>1</i>   |                    |

|                            |  |
|----------------------------|--|
| <b>Obiettivi formativi</b> | <i>Il corso Genetica di popolazione dei caratteri complessi ha come obiettivo quello di apprendere il ruolo delle diverse forze evolutive sulla variabilità genetica in popolazioni naturali, ed il loro impatto nella distribuzione di tratti fenotipici complessi.</i> |
| <b>Prerequisiti</b>        | <i>Sono richieste conoscenze preliminari riguardanti la genetica di base, in particolar modo le fonti di variabilità genetica in popolazioni naturali.</i>   |

|  |  |
|--|--|
| <p><b>Metodi didattici</b></p>   | <p><i>Il metodo di insegnamento principale è rappresentato dalla didattica frontale, strutturata con presentazione formale degli argomenti trattati, con esempi di applicazione derivanti da articoli scientifici, e con particolare attenzione ai caveat e limitazioni degli argomenti e/o strumenti utilizzati.</i></p> <p><i>La parte pratica consisterà nell'analisi bioinformatica di dati genetici derivanti da popolazioni "in-silico", attraverso simulazioni, e naturali, in modo tale da fornire allo studente i mezzi per comprendere le modalità di utilizzo ed interpretazione delle varie tematiche trattate durante il corso.</i></p>   |
| <p><b>Risultati di apprendimento previsti</b></p> <p><i>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=</i></p> <p><b>DD1</b> Conoscenza e capacità di comprensione</p> <p><b>DD2</b> Conoscenza e capacità di comprensione applicate</p> <p><b>DD3-5</b> Competenze trasversali</p> | <p><b>- Descrittore di Dublino 1:</b> <i>conoscenza e capacità di comprensione (che cosa lo/la studente/studentessa conosce al termine dell'insegnamento);</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Le fonti di variabilità genetica nelle popolazioni naturali</li> <li>○ La deriva genetica e la mutazione</li> <li>○ La teoria del coalescente. Modelli predittivi dell'evoluzione di frequenze alleliche nelle popolazioni naturali.</li> <li>○ La "struttura genetica"</li> <li>○ La selezione naturale</li> <li>○ La teoria neutrale dell'evoluzione ed i test di neutralità</li> <li>○ Genetica Quantitativa</li> <li>○ Gli studi di associazione genetica</li> <li>○ L'evoluzione di tratti quantitativi complessi</li> <li>○ Integrazione di approcci evolutivi e genetica traslazionale nello studio di popolazioni naturali.</li> </ul> <p>● <b>Descrittore di Dublino 2:</b> <i>capacità di applicare conoscenza e comprensione (che cosa lo/la studente/studentessa sa fare al completamento dell'insegnamento ovvero quali sono le competenze che ha acquisito);</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Lo/la studente/ssa è in grado di comprendere le forze che causano "evoluzione" nelle popolazioni naturali, sapendo ben distinguere le conseguenze in termini di traiettorie delle frequenze alleliche.</li> <li>○ Lo/la studente/ssa è in grado di riconoscere ed individuare i più comuni strumenti statistici per lo studio delle popolazioni naturali, riconoscendone i limiti ed i punti di forza in maniera critica.</li> <li>○ Lo/la studente/ssa è in grado di comprendere le dinamiche evolutive in popolazioni naturali riguardanti tratti fenotipici complessi.</li> <li>○ Lo/la studente/ssa è in grado di comprendere il razionale degli studi di associazione genetica, in particolar modo quelli relativi a tratti fenotipici complessi.</li> </ul> <p><b>- Descrittore di Dublino 3:</b> <i>capacità critiche e di giudizio (occorre indicare le attività che concorrono allo sviluppo di tali abilità. Per es.: prove di laboratorio, redazione di relazioni scritte, e così via); Gli/Le studenti/studentesse devono avere</i></p> <p><i>la capacità di raccogliere ed interpretare i dati (normalmente nel proprio campo</i></p> |

|   |  |
|---|--|
|   | <p><i>di studio) ritenuti utili a determinare giudizi autonomi, inclusa la riflessione su temi sociali, scientifici o etici ad essi connessi.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● <i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di definire la storia evolutiva di popolazioni, o di determinati loci genetici, partendo da dati di sequenze o genotyping comunemente utilizzati nella pratica corrente. Sarà in grado di scegliere i mezzi di analisi più adatti, e gli strumenti di interpretazione più adeguati, grazie alla combinazione di didattica frontale e pratica.</i></li> <li>● <i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di portare a termine ed interpretare uno studio di associazione genetica, individuandone gli aspetti vantaggiosi e le limitazioni dell'approccio utilizzato.</i></li> </ul> <p><b>- Descrittore di Dublino 4:</b> <i>capacità di comunicare quanto si è appreso (anche in questo caso si devono predisporre attività mirate allo sviluppo, nello/la studente/studentessa, della capacità di comunicare/trasmettere quanto appreso); gli studenti devono saper comunicare informazioni, idee, problemi e soluzioni a interlocutori specialisti e non specialisti.</i><br/><i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Comunicare in maniera chiara e concisa gli aspetti relativi alla genetica dell'evoluzione delle popolazioni umane</li> <li>○ Comunicare, anche attraverso tecniche di data visualization, i risultati derivanti dall'analisi di dati genetici, anche relativi alla caratterizzazione dell'architettura genetica di tratti complessi.</li> </ul> <p><b>- Descrittore di Dublino 5:</b> <i>capacità di proseguire lo studio in modo autonomo nel corso della vita (occorre indicare quali siano gli strumenti forniti affinché lo studente sappia, al termine dell'insegnamento, proseguire autonomamente nello studio). Gli/Le studenti/studentesse devono aver sviluppato quelle capacità di apprendimento che sono loro necessarie per intraprendere studi successivi con un alto grado di autonomia.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● <i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i></li> </ul> <p><i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● Analizzare criticamente i più comuni approcci di analisi genetica in popolazioni naturali, comprendere le potenzialità e limitazioni di nuovi strumenti statistici sviluppati per l'analisi di popolazioni, ed associazione tra variabilità genetica e tratti fenotipici complessi.</li> </ul> |
| <p><b>Contenuti di insegnamento (Programma)</b></p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Le fonti di variabilità genetica nelle popolazioni umane</li> <li>- La deriva genetica e la mutazione</li> <li>- La teoria del coalescente. Modelli predittivi dell'evoluzione di frequenze alleliche nelle popolazioni naturali.</li> <li>- La "struttura genetica": L'evoluzione in popolazioni differenziate</li> <li>- La selezione naturale</li> <li>- Il linkage disequilibrium ed il gene mapping</li> <li>- La teoria neutrale dell'evoluzione ed i test di neutralità</li> <li>- Genetica Quantitativa</li> <li>- Gli studi di associazione genetica</li> <li>- L'evoluzione di tratti quantitativi complessi</li> </ul>   |

|                                     |   |
|-------------------------------------|---|
|                                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Integrazione di approcci evolutivi e genetica traslazionale nello studio di popolazioni naturali.</li> </ul>                   |
| <b>Testi di riferimento</b>         | <i>An Introduction to population genetics. Rasmus Nielsen and Montgomery Slatkin. Sinauer</i><br><i>Population and Quantitative Genetics. Graham Coop. Open source.</i> |
| <b>Note ai testi di riferimento</b> | <i>Possono essere utilizzati articoli scientifici forniti dal docente al fine di approfondire determinate tematiche coperte dal corso di laurea.</i>                    |
| <b>Materiali didattici</b>          | <i>Il materiale didattico sarà disponibile nel canale TEAMS creato per il corso.</i>  |

| <b>Valutazione</b>   |   |
|--|---|
| Modalità di verifica<br><br><br><br><br><br><br><br><br><br>dell'apprendimento | <i>La modalità di verifica dell' apprendimento avverrà attraverso valutazione orale e verterà sulla verifica della conoscenza formale ed interpretativa dei processi evolutivi che plasmano la variabilità genetica di popolazioni naturali, siano essi anche riferibili a tratti fenotipici semplici o complessi. Verrà inoltre valutata la capacità di comprensione degli studi di associazione genetica.</i> |

|   |   |
|---|---|
| Criteri di valutazione  | <ul style="list-style-type: none"><li>● <b>Conoscenza e capacità di comprensione:</b><ul style="list-style-type: none"><li>o Capacità di conoscere le dinamiche evolutive di popolazioni naturali, l'evoluzione di tratti fenotipici complessi, ed i metodi più comuni nello studio di associazione tra tratti genetici e fenotipici.</li></ul></li><li>● <b>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</b><ul style="list-style-type: none"><li>o Capacità di formulare e testare semplici modelli predittivi riguardanti l'effetto di forze evolutive.</li><li>o Capacità di eseguire e interpretare test di associazione genetica, con particolare attenzione ai caratteri complessi.</li></ul></li><li>● <b>Autonomia di giudizio:</b><ul style="list-style-type: none"><li>o Capacità critica di valutare i punti di forza e le limitazioni di approcci esplorativi ed applicativi nello studio dell'evoluzione.</li></ul></li><li>● <b>Abilità comunicative:</b></li><li>● <b>Capacità di esporre in maniera chiara, semplice e concisa gli argomenti affrontati durante il corso</b></li></ul> |
| Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale | <p><i>Il voto finale è attribuito in trentesimi. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18.</i></p>   |

|       |  |
|-------|--|
|       |  |
| Altro |  |
|       |  |

## COURSE OF STUDY

### Bioinformatics

### ACADEMIC YEAR 2023/2024

### ACADEMIC SUBJECT:

*Population and quantitative genetics*

| General information                          |                        |
|--|------------------------|
| Year of the course                           | 2                      |
| Academic calendar (starting and ending date) | 2nd Year; 1st semester |
| Credits (CFU/ETCS):                          | 6                      |
| SSD  | BIO/18                 |
| Language                                     | Italian                |
| Mode of attendance                           |                        |

| Professor/ Lecturer  |  |
|--|--|
| Name and Surname   | Francesco Montinaro                                      |
| E-mail   | francesco.montinaro@gmail.com                            |
| Telephone  | 0805442208   |
| Department and address   | Department of Biosciences, Biotechnology and Environment |
| Virtual room   |  |
| Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.) | Mon-Fri 15:00-17:00, in accordance with the instructor.  |

| Work schedule |          |   |  |
|---------------|----------|---|--|
| Hours         |          |   |  |
| Total         | Lectures | Hands-on (laboratory, workshops, working groups, seminars, field trips) | Out-of-class study hours/ Self-study hours |
| 150           | 40       | 12  | 98   |
| CFU/ETCS      |          |   |  |
| 6             | 5        | 1   |  |

|                             |   |
|-----------------------------|---|
| <b>Learning Objectives</b>  | The course Population and quantitative genetics has the main aim to appreciate the role of evolutionary forces on the genetic variation of natural populations, and their impact on complex traits. |
| <b>Course prerequisites</b> | Preliminary knowledge of basic genetics, in particular, the source of genetic variation in natural populations, is required.  |

|                            |  |
|----------------------------|--|
| <b>Teaching strategies</b> | The course will be delivered through frontal lectures and will be structured with a formal description of the subjects of interest coupled with concrete examples from scientific literature, with a particular focus on the caveat and limitations on the subject/tool. The practical workshops will focus on Bioinformatics analysis of in silico and natural genetic data in order to provide the students with the analytical and critical tools for the understandings the notions covered in the course. |
|----------------------------|--|



|  |  |
|--|--|
| <p><b>Expected learning outcomes in terms of</b></p>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>● Students will be able to appreciate the effect of the evolutionary forces in populations, recognising their impact in terms of allele frequencies changes.</li> <li>● Students will be able to recognise and the commonly adopted statistical tools for the study of natural populations, critically assessing their power and limitations.</li> <li>● Students will be able to understand the evolutionary dynamics in natural populations, and how they shapes variation of complex traits.</li> <li>● Students will be able to understand the rationale behind GWASs for complex phenotypic traits.</li> </ul> |
| <p><b>Knowledge and understanding on:</b></p>          | <ul style="list-style-type: none"> <li>● Genetic variation in natural populations</li> <li>● Mutation and genetic drift</li> <li>● The coalescent theory. Predictive models for the evolution of allele frequencies</li> <li>● The genetics of structured populations</li> <li>● Natural selection</li> <li>● The neutral theory and the neutrality tests</li> <li>● Quantitative genetics</li> <li>● Genome-wide association studies</li> <li>● The evolution of quantitative traits</li> <li>● Evolutionary medicine: Integrating evolutionary and translational genetics for the study of natural populations</li> </ul>                                |
| <p><b>Applying knowledge and understanding on:</b></p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>● With this course, students should be able to define the evolutionary history of natural populations, or of limited genetic loci, from sequence of genotyping data analysis, choosing the appropriate analytical and critical tools.</li> <li>● Students should be able to carry out and interpreting a GWAS analysis, isolating the advantages and limitations of the exploited approach.</li> </ul>  |
| <p><b>Soft skills</b></p>                              |  |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
|                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>● <i>Communicating knowledge and understanding</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Communication skills: Ability of communicate, clearly, effectively and concisely the acquired notions.</li> <li>○ Data visualisation</li> </ul> </li> <li>● <i>Capacities to continue learning</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Ability to expand the knowledge on the evolutionary and population genetics analysis, especially for new developments for quantitative traits.</li> </ul> </li> </ul>  |
| <b>Syllabus</b>                    |   |
| <b>Content knowledge</b>           | <ul style="list-style-type: none"> <li>● Genetic variation in natural populations</li> <li>● Mutation and genetic drift</li> <li>● The coalescent theory. Predictive models for the evolution of allele frequencies</li> <li>● The genetics of structured populations</li> <li>● Natural selection</li> <li>● The neutral theory and the neutrality tests</li> <li>● Quantitative genetics</li> <li>● Genome-wide association studies</li> <li>● The evolution of quantitative traits</li> <li>● Evolutionary medicine: Integrating evolutionary and translational genetics for the study of natural populations</li> </ul> |
| <b>Texts and readings</b>          | An Introduction to population genetics. Rasmus Nielsen and Montgomery Slatkin. Sinauer<br>Population and Quantitative Genetics. Graham Coop. Open source.   |
| <b>Notes, additional materials</b> | Scientific manuscripts provided by the instructor.  |
| <b>Repository</b>                  | TEAMS channel   |

|                                 |   |
|---------------------------------|---|
| <b>Assessment</b>               |   |
| Assessment methods              | Oral exam.  |
| Assessment criteria             | The oral exam will assess the formal and interpretative knowledge of evolutionary processes that shapes the genetic variability of populations, both for simple and complex traits. |
| Final exam and grading criteria | Evaluation marks will range from 18-30. A mark equal or larger than 18 is required to pass the exam.  |
| <b>Further information</b>      |   |
|                                 | .   |