

DENOMINAZIONE INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

MEDICINA TRASLAZIONALE E PERSONALIZZATA

TRANSLATION AND PERSONALIZED MEDICINE

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

A.A.	2026-2027	CdS	BIOINFORMATICA
Codice	8068450	Canale	Unico
CFU	3	Lingua	Italiano

DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

Michela Biancolella

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Italiano	OBIETTIVI FORMATIVI: L'obiettivo del corso è portare studentesse e studenti alla conoscenza delle principali tematiche biologico-molecolari della medicina di precisione e personalizzata, fornendo i modelli concettuali e il contesto clinico necessari per la ricerca avanzata e traslazionale in campo biomedico. CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPRENSIONE: Al termine dell'insegnamento, studentesse e studenti acquisiranno la comprensione del significato biologico e molecolare del genoma individuale. Svilupperanno una chiara conoscenza dei meccanismi fondamentali della farmacogenetica e dei principi di funzionamento delle tecnologie genomiche che generano i dati omici alla base della medicina di precisione. CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRENSIONE: Studentesse e studenti sapranno applicare le conoscenze biologiche acquisite per comprendere l'origine e il significato clinico dei dati molecolari. Saranno in grado di contestualizzare i profili di rischio individuale, interpretare dal punto di vista biologico i test genetici predittivi e oncologici e integrare i concetti farmacogenomici per collaborare al disegno di studi preclinici e clinici orientati a terapie personalizzate. AUTONOMIA DI GIUDIZIO: Il corso guiderà studentesse e studenti nello sviluppo di uno spiccato spirito critico che consenta loro di valutare in modo autonomo la rilevanza biologica e l'impatto clinico-etico dei dati genomici. Saranno in grado di selezionare con consapevolezza i database biologici e le risorse omiche più idonee per validare i biomarcatori oggetto di studio. ABILITÀ COMUNICATIVE: Studentesse e studenti acquisiranno le competenze necessarie per fare da ponte comunicativo essenziale tra l'ambito computazionale e quello clinico-biomedico.
-----------------	--

	Saranno in grado di interpretare i complessi meccanismi biologici del genoma e di tradurli in un linguaggio scientifico appropriato, facilitando il dialogo e l'interazione all'interno di team di ricerca multidisciplinari. CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO: Al termine dell'insegnamento, studentesse e studenti avranno acquisito il metodo necessario per aggiornare costantemente le proprie competenze nel panorama della medicina personalizzata e traslazionale. Saranno in grado di consultare criticamente la letteratura scientifica internazionale e di assimilare tempestivamente le innovazioni tecnologiche e bioinformatiche del settore. Questa flessibilità intellettuale consentirà loro di trasferire i concetti appresi in contesti di ricerca avanzata, affrontando con prontezza le future sfide cliniche e biomediche.
English	LEARNING OUTCOMES: The course aims to provide students with a comprehensive understanding of the core biological and molecular principles of precision and personalized medicine, establishing the conceptual frameworks and clinical context necessary for advanced translational biomedical research. KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: By the end of the course, students will acquire an in-depth understanding of the biological and molecular significance of individual genomic variants. They will develop a clear knowledge of the fundamental mechanisms of pharmacogenetics and the operational principles of high-throughput genomic technologies that generate the omics datasets underpinning precision medicine. APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: Students will be able to apply their biological knowledge to understand the origin and clinical relevance of molecular data. They will be equipped to contextualize individual risk profiles, biologically interpret predictive and oncological genetic tests, and integrate pharmacogenomic concepts to collaborate on the design of personalized preclinical and clinical trials. MAKING JUDGEMENTS: The course will guide students in developing critical thinking skills to independently assess the biological relevance and clinical-ethical implications of genomic data. They will be able to knowledgeably select the most appropriate biological databases and omics resources to validate genomic biomarkers. COMMUNICATION SKILLS: Students will acquire the skills necessary to act as an essential communicative bridge between the computational and clinical-biomedical fields. They will be able to interpret complex genomic mechanisms and translate them into precise scientific language, facilitating dialogue and interaction within multidisciplinary research teams. LEARNING SKILLS:

	Upon completing the course, students will have acquired the methodological tools necessary to independently update their expertise within the rapidly evolving landscape of personalized and translational medicine. They will be able to critically evaluate international scientific literature and promptly integrate emerging technological and bioinformatic innovations. This intellectual agility will enable them to effectively apply core concepts to advanced research settings, confidently addressing future clinical and biomedical challenges.
--	---

PREREQUISITI

Italiano	Conoscenze di genetica e biologia molecolare
English	Knowledge of genetics and molecular biology

PROGRAMMA E CRONOPROGRAMMA

Italiano	Il corso si articola in quattro parti per un totale di 24 ore di lezione frontali: PRIMA PARTE (6 h) - Dalla Variabilità Genomica alle Patologie Monogeniche e Multifattoriali: i Fondamenti della Medicina Personalizzata: Origini storiche e concettuali della medicina personalizzata. La variabilità del genoma umano: polimorfismi a singolo nucleotide (SNP) e varianti strutturali. Concetto di suscettibilità genetica e interazione gene-ambiente. Ereditarietà mendeliana e basi genetiche dei tratti multifattoriali. Dissezione genetica delle malattie complesse e score di rischio poligenico (PRS). (<i>Riferimenti: Cap. 3, 4, 5, 12, 13 e diapositive</i>) SECONDA PARTE (6 h) - Marcatori Molecolari e Metodologie Omiche Avanzate Relazione tra variabilità genomica ed espressione fenotipica. Identificazione, validazione e caratterizzazione dei marcatori genomici. Piattaforme di Next Generation Sequencing (NGS) e screening genomici ad alta processività. Integrazione dei dati omici nella routine clinica. Classificazione dei test genetici: diagnostici, predittivi, presintomatici e screening di popolazione. Validità analitica, utilità clinica e risvolti etici. (<i>Riferimenti: Cap. 8 con richiami ai Cap. 4 e 12, Cap. 13</i>) TERZA PARTE (6 h) - Farmacogenomica e Applicazioni Mediche Integrate Principi generali di farmacogenetica e farmacogenomica per l'ottimizzazione del dosaggio e la prevenzione delle reazioni avverse (ADR). Applicazione clinica della medicina di precisione in ambiti non oncologici. Identificazione e inquadramento diagnostico-terapeutico delle malattie genetiche rare. Approcci personalizzati e stratificazione del rischio nelle patologie cardiovascolari e nei disturbi neurologici complessi. Sviluppo di terapie mirate e innovative. (<i>Riferimenti: Cap. 13, 16, integrazioni multidisciplinari e diapositive</i>) QUARTA PARTE (6 h) - Oncologia di Precisione e Biomarcatori Tumorali Genomica del cancro: mutazioni driver e passenger, attivazione di oncogeni e inattivazione di oncosoppressori. Instabilità genomica, eterogeneità intratumorale ed evoluzione clonale. Tecnologie di profilazione del tumore mediante pannelli NGS e biopsia liquida (DNA tumorale circolante). Identificazione di target molecolari per la terapia. Farmaci a bersaglio molecolare, immunoterapia personalizzata e modelli decisionali clinici. (<i>Riferimenti: Cap. 11 con integrazioni dai Cap. 8, 13 e 16</i>)
----------	---

English	The course is structured into four parts, delivering a total of 24 hours of lecture-based instruction: PART ONE (6 h) - From Genomic Variability to Monogenic and Multifactorial Disorders: Foundations of Personalized Medicine Historical and conceptual origins of personalized medicine. Human genome variability: single nucleotide polymorphisms (SNPs) and structural variants. The concept of genetic susceptibility and gene-environment interactions. Mendelian inheritance versus the genetic architecture of multifactorial traits. Genetic dissection of complex diseases and polygenic risk scores (PRS). (<i>References: Ch. 3, 4, 5, 12, 13 and lecture slides</i>) PART TWO (6 h) - Molecular Markers and Advanced Omic Technologies The link between genomic variability and phenotypic expression. Identification, validation, and characterization of genomic markers. Next-Generation Sequencing (NGS) platforms and high-throughput genomic screening. Integrating omics data into clinical routine. Classification of genetic testing: diagnostic, predictive, presymptomatic, and population screening. Analytical validity, clinical utility, and ethical implications. (<i>References: Ch. 8 with cross-references to Ch. 4 and 12, Ch. 13</i>) PART THREE (6 h) - Pharmacogenomics and Integrated Medical Applications Core principles of pharmacogenetics and pharmacogenomics for dosage optimization and adverse drug reaction (ADR) prevention. Clinical implementation of precision medicine outside of oncology. Diagnostic and therapeutic approaches to rare genetic diseases. Tailored strategies and risk stratification for cardiovascular pathologies and complex neurological disorders. Development of targeted and novel therapeutics. (<i>References: Ch. 13, 16, multidisciplinary integrations and lecture slides</i>) PART FOUR (6 h) - Precision Oncology and Tumor Biomarkers Cancer genomics: driver versus passenger mutations, oncogene activation, and tumor suppressor inactivation. Genomic instability, intratumor heterogeneity, and clonal evolution. Tumor profiling techniques using targeted NGS panels and liquid biopsy (circulating tumor DNA). Identifying molecular targets for therapy. Molecularly targeted drugs, personalized immunotherapy, and clinical decision-making models. (<i>References: Ch. 11 with integrations from Ch. 8, 13, and 16</i>)

TESTI ADOTTATI E BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Italiano	B. Dallapiccola, G. Novelli – Genetica Medica, 4^a Edizione, Edizioni Scientifiche Falco, 2022. Diapositive delle lezioni e articoli scientifici di approfondimento forniti durante lo svolgimento del corso
----------	--

<i>English</i>	B. Dallapiccola, G. Novelli – Genetica Medica, 4th Edition, Edizioni Scientifiche Falco, 2022. Lecture slides and scientific articles to be provided throughout the course
----------------	--

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E METODI DIDATTICI ADOTTATI

☒ In presenza ☐ A distanza

Italiano	L'insegnamento si sviluppa interamente tramite lezioni frontali, strutturate secondo un percorso logico e propedeutico articolato in due fasi: Inquadramento generale: lezioni dedicate all'acquisizione dei concetti teorici fondanti della genetica medica, della variabilità genomica e dei principi della medicina personalizzata. Approfondimenti tematici e applicativi: sessioni incentrate su argomenti specifici del programma, con l'analisi dettagliata di marcatori genomici, test genetici e scenari clinici reali volti a mostrare il valore aggiunto dell'integrazione con l'approccio bioinformatico.
<i>English</i>	The course is delivered entirely through traditional lectures, following a structured and progressive pathway divided into two main phases: General Framework: lectures focused on the fundamental principles of medical genetics, genomic variation, and the underlying concepts of personalized medicine. Advanced Application: specialized modules featuring detailed analyses of genomic biomarkers and diagnostic testing. These sessions use real-world clinical scenarios to demonstrate how computational and bioinformatics approaches provide crucial added value to medical genetics.

MODALITÀ DI FREQUENZA

☐ frequenza obbligatoria ☒ frequenza facoltativa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI FREQUENZA

Italiano	La frequenza delle lezioni frontali è fortemente consigliata ma non obbligatoria. Il programma d'esame, il materiale didattico e le modalità di verifica dell'apprendimento sono identici per studentesse e studenti frequentanti e non frequentanti.
<i>English</i>	Class attendance is highly recommended but not mandatory. The course contents, learning materials, and assessment methods are identical for both attending and non-attending students.

MODALITÀ DI VALUTAZIONE

Fare clic o toccare qui per immettere il testo.

Prova scritta ☒ Prova orale ☐ Prova di laboratorio ☐ Prova pratica
☐ Valutazione in itinere ☐ Valutazione di progetto ☐ Valutazione di tirocinio

COMPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE VALUTATRICE

Michela Biancolella, Barbara Rizzacasa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ E DEI CRITERI DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Italiano	La verifica dell'apprendimento avviene tramite una prova orale della durata di circa 30 minuti, finalizzata a valutare il raggiungimento degli obiettivi formativi del corso. L'esame si articola in due fasi interconnesse: •Esposizione di un caso studio (circa 15 minuti): partendo da un quesito clinico nell'ambito della Medicina Personalizzata e Traslazionale, preventivamente assegnato, la studentessa o lo studente presenta un elaborato in formato PowerPoint strutturato in: Inquadramento biologico con contestualizzazione molecolare, e clinica del quesito; Integrazione bioinformatica e traslazionale con la formulazione di ipotesi di intervento personalizzato che evidenzino il valore aggiunto e l'apporto critico delle metodologie computazionali nella risoluzione del caso clinico; discussione dei limiti biologico-tecnologici, e delle potenziali ricadute clinico-terapeutiche delle soluzioni proposte. Colloquio di verifica globale (circa 15 minuti): La presentazione del caso studio funge da punto di partenza per l'esame che prosegue attraverso domande trasversali sugli altri temi del programma. Questa fase mira a verificare la solidità delle conoscenze teoriche, la capacità di istituire collegamenti integrati e la maturità nell'integrare le evidenze biologiche con gli approcci computazionali. Modalità di graduazione del voto per esame orale: Non idoneo: importanti carenze e/o inaccuratezze nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni e limitate capacità critiche e di giudizio; gli argomenti sono esposti in modo non coerente e con linguaggio inappropriato. 18-21: la studentessa o lo studente ha acquisito i concetti di base della disciplina; il modo di esprimersi e il linguaggio sono complessivamente corretti e appropriati. 22-25: la studentessa o lo studente ha acquisito in maniera approfondita i concetti di base della disciplina ed effettua i collegamenti fra le varie materie. Presenta linearità nella strutturazione del discorso. Il linguaggio è appropriato e corretto. 26-29: la studentessa o lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e ben strutturato. È in grado di applicare e rielaborare in maniera autonoma, senza alcun errore, le conoscenze acquisite. Evidenzia ricchezza di riferimenti e capacità logico-analitiche con un linguaggio fluido, appropriato e vario.
----------	---

	30 e 30 e lode: la studentessa o lo studente possiede un bagaglio di conoscenze completo e approfondito. Sa applicare le conoscenze a casi e problemi complessi ed estenderle a situazioni nuove. I riferimenti culturali sono ricchi e aggiornati. Si esprime con brillante proprietà di linguaggio. Le modalità didattiche, il programma d'esame e i criteri di valutazione sono identici per studentesse e studenti frequentanti e non frequentanti.
<i>English</i>	The exam consists of an oral interview aimed at verifying the level of knowledge of the topics covered in class. The discussion begins with a question on topics discussed in class regarding crystalline structures and lattice defects. Two more questions are then proposed on further topics. Finally, a report prepared by the student on one of the laboratory experiences will be discussed. To pass the exam, a grade of not less than 18/30 must be obtained; more specifically, the vote is determined as follows: 18-21, if the student has acquired the basic concepts of the discipline, with sufficiently correct and appropriate language; 22-25, if the student has acquired the basic concepts of the discipline in depth, and is adequately able both to make connections between the various topics and to explain concepts with appropriate and correct language; 26-29, if the student has a complete and well-organized background of knowledge, being able both to apply and re-elaborate independently, without any error, the acquired knowledge, and to highlight logical-analytical skills with an appropriate and rigorous mathematical language; 30 and 30 cum laude, if the student has a complete and in-depth knowledge that can be applied to complex cases and new situations as well; the student must explain the topics brilliantly with perfect language properties, as well as mastering the mathematical tools at the basis of the discipline.