

DENOMINAZIONE INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

TECNOLOGIE HIGH THROUGHPUT E COMPUTAZIONALI

HIGH THROUGHPUT AND COMPUTATIONAL TECHNOLOGIES

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

A.A.	2026/2027	CdS	BIOLOGIA MOLECOLARE E BIOMEDICA CELLULARE, E RICERCA
Codice	8068481	Canale	Unico
CFU	6	Lingua	Italiano

DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

Andrea Battistoni

CODOCENTE

Luana Licata, Gerardo Pepe

Modulo: TECNOLOGIE HIGH THROUGHPUT IN GENOMICA

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Italiano	OBIETTIVI FORMATIVI: Il corso si propone di introdurre gli studenti alla conoscenza delle moderne metodologie e tecnologie avanzate di Genomica. CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPrensIONE: Al termine del corso lo studente conoscerà i principi biologici e tecnologici alla base del sequenziamento genomico, dall'approccio classico di Sanger alle piattaforme di seconda e terza generazione, comprendendone il funzionamento, i limiti e i campi di applicazione. Avrà inoltre acquisito gli strumenti concettuali per seguire e comprendere l'intero percorso analitico che trasforma i dati grezzi di sequenziamento in informazione biologica interpretabile. Sarà in grado di distinguere le diverse classi di variazione genomica, dalle varianti puntiformi alle varianti strutturali, comprendendone i criteri di classificazione clinica e gli strumenti per la loro interpretazione. CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPrensIONE: Lo studente acquisirà la capacità di ragionare in modo critico sulla scelta delle tecnologie di sequenziamento più adeguate al quesito biologico o biomedico di interesse, sapendo valutare i vantaggi e i limiti dei vari approcci nei diversi contesti applicativi, inclusa la scelta ragionata tra WGS, WES e gene panel in funzione del contesto clinico e sperimentale. Attraverso la comprensione delle singole fasi dell'analisi genomica, controllo qualità, assemblaggio, annotazione e variant calling, sarà in grado di riconoscere la logica sottostante alle scelte metodologiche e di giudicarne la solidità, inclusa la distinzione tra errore di sequenziamento e variante reale. Acquisirà inoltre familiarità con i principali database genomici e clinici, sviluppando la capacità di interpretare e contestualizzare una variante genetica in un quadro funzionale e diagnostico. AUTONOMIA DI GIUDIZIO: Lo studente dovrà dimostrare capacità di valutazione critica delle informazioni proposte, distinguendo tra affermazioni corrette, parzialmente corrette o
----------	--

	non coerenti con le evidenze scientifiche e individuando autonomamente la risposta più appropriata sulla base delle conoscenze acquisite. ABILITÀ COMUNICATIVE: Lo studente dovrà dimostrare di comprendere e interpretare correttamente quesiti formulati con il linguaggio tecnico-scientifico proprio della disciplina, riconoscendo la terminologia appropriata e distinguendo tra formulazioni corrette e formulazioni terminologicamente o concettualmente imprecise. CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO: Lo studente dovrà dimostrare di saper applicare le conoscenze acquisite a contesti differenti da quelli affrontati durante le lezioni, effettuando collegamenti tra i diversi argomenti del corso e individuando la soluzione corretta mediante processi di analisi e ragionamento, e non attraverso la sola memorizzazione dei contenuti.
English	LEARNING OUTCOMES: The course aims to introduce students to the knowledge of modern methodologies and advanced technologies in genomics. KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: By the end of the course, students will be familiar with the biological and technological principles underlying genomic sequencing, from the classical Sanger approach to second- and third-generation platforms, understanding their operating principles, limitations, and fields of application. They will also have acquired the conceptual tools to follow and understand the entire analytical workflow that transforms raw sequencing data into interpretable biological information. They will be able to distinguish the different classes of genomic variation, from point variants to structural variants, understanding the criteria used for their clinical classification and the tools available for their interpretation. APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: Students will develop the ability to reason critically about the selection of the most appropriate sequencing technologies for a given biological or biomedical question, evaluating the advantages and limitations of different approaches across various applicative contexts, including the informed choice between WGS, WES, and gene panels according to the clinical and experimental context. Through an understanding of each phase of genomic analysis, quality control, assembly, annotation, and variant calling, they will be able to recognize the rationale behind methodological choices and assess their reliability, including the distinction between sequencing error and true genetic variant. They will also gain familiarity with the main genomic and clinical databases, developing the ability to interpret and contextualize a genetic variant within a functional and diagnostic framework. JUDGMENT ABILITY: Students must demonstrate the ability to critically evaluate the information presented, distinguishing between statements that are correct, partially correct, or inconsistent with scientific evidence, and independently identifying the most appropriate answer based on their acquired knowledge. COMMUNICATION SKILLS: Students must demonstrate understanding and correctly interpreting questions formulated using the technical and scientific language specific to the discipline, recognizing appropriate terminology and distinguishing between correct formulations and formulations that are terminologically or conceptually inaccurate. LEARNING SKILLS: Students must demonstrate the ability to apply the knowledge acquired to contexts other than those covered in class, making connections between the various

	course topics and identifying the correct solution through analysis and reasoning, rather than simply memorizing the content.
--	---

PREREQUISITI

Italiano	Conoscenze di genetica di base
<i>English</i>	Basic knowledge of genetics

PROGRAMMA E CRONOPROGRAMMA

Italiano	Introduzione al sequenziamento genomico: dal metodo Sanger alle piattaforme di nuova generazione. Sequenziamento in tempo reale con PacBio HiFi e Oxford Nanopore: potenzialità e applicazioni. Evoluzione delle tecnologie di sequenziamento, confronto tra piattaforme e criteri di scelta della strategia analitica in base al quesito sperimentale. (4 ore) Qualità del dato genomico: controllo qualità, errori e artefatti. Assemblaggio genomico: strategie e metriche di qualità. Assemblaggio de novo e allineamento su genoma di riferimento. Valutazione della qualità dell'assemblato e principali strumenti bioinformatici. (4 ore) Annotazione genomica e database di riferimento: dall'assemblato alla mappa funzionale. Strategie di annotazione strutturale e funzionale, ontologie geniche e principali risorse pubbliche (Ensembl, UCSC, NCBI/RefSeq). (2 ore) Variant calling: dalla read alla variante. Logica del processo di identificazione delle varianti: allineamento, copertura, distinzione tra errore di sequenziamento e variante reale, genotipizzazione. Confronto tra WGS, WES e gene panel: criteri di scelta in funzione del contesto clinico e sperimentale. (2 ore) Varianti genomiche: classi, interpretazione e significato clinico. SNP, indel, CNV e varianti strutturali. Criteri di classificazione clinica: variante patogenetica, probabilmente patogenetica e di significato incerto (VUS). Database pubblici per l'interpretazione (ClinVar, gnomAD). (2 ore) Esercitazione pratica: navigazione e interrogazione dei principali browser genomici (Ensembl, UCSC Genome Browser, NCBI). Interpretazione di varianti in contesto clinico e funzionale. (2 ore)
<i>English</i>	Introduction to genomic sequencing: from the Sanger method to next-generation platforms. Real-time sequencing with PacBio HiFi and Oxford Nanopore: potential and applications. Evolution of sequencing technologies, comparison of platforms, and criteria for selecting the most appropriate analytical strategy based on the experimental question. (4 hours)

	Genomic data quality: quality control, errors, and artifacts. Genome assembly: strategies and quality metrics. De novo assembly and reference-based alignment. Assessment of assembly quality and main bioinformatic tools. (4 hours) Genome annotation and reference databases: from assembly to functional map. Structural and functional annotation strategies, gene ontologies, and main public resources (Ensembl, UCSC, NCBI/RefSeq). (2 hours) Variant calling: from read to variant. Logic of the variant identification process: alignment, coverage, distinction between sequencing error and true variant, genotyping. Comparison of WGS, WES, and gene panels: criteria for selection according to the clinical and experimental context. (2 hours) Genomic variants: classes, interpretation, and clinical significance. SNPs, indels, CNVs, and structural variants. Clinical classification criteria: pathogenic, likely pathogenic, and variant of uncertain significance (VUS). Public databases for clinical interpretation (ClinVar, gnomAD). (2 hours) Practical session: browsing and querying of the main genomic browsers (Ensembl, UCSC Genome Browser, NCBI). Interpretation of variants in a clinical and functional context. (2 hours)
--	--

TESTI ADOTTATI E BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Italiano	L'insegnante mette a disposizione degli studenti le presentazioni mostrate a lezione e suggerisce articoli di supporto. Poiché il corso affronta tematiche in continua evoluzione, non è disponibile un testo di riferimento che offra una copertura completa delle tematiche affrontate durante le lezioni. È però possibile indicare dei testi che, pur non coprendo tutti i contenuti del modulo di genomica e, possono essere utili a fornire una base solida per la comprensione della materia. Tra questi: Strachan, Goodship, Chinnery, Genetica & genomica nelle scienze mediche, ed. Zanichelli e T.A. Brown, GENOMI 4, Edises Edizioni.
English	The instructor provides students with the presentations shown in class and suggests supporting articles. Because the course addresses ever-evolving topics, there is no single reference text that offers comprehensive coverage of the topics treated in the lessons. However, it is possible to recommend texts that, while not covering all the content of the Molecular Biology module, can be useful for providing a solid foundation for understanding the subject matter. These include: Genetics and Genomics in Medicine" Strachan et al. (any edition from 2015) and T.A. Brown, GENOME 4, Garland Science.

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E METODI DIDATTICI ADOTTATI

☒ In presenza

☐ A distanza

Italiano	LEZIONI CON AUSILIO DI SLIDES.
English	PRESENTATIONS WITH SLIDES.

MODALITÀ DI FREQUENZA

☐ frequenza obbligatoria ☒ frequenza facoltativa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI FREQUENZA

Italiano	La frequenza delle lezioni, pur non essendo obbligatoria, è vivamente consigliata anche per l'assenza di un unico libro di testo che comprenda tutti gli argomenti in programma. Tutto il materiale didattico necessario alla preparazione dell'esame sarà comunque reso disponibile anche alle studentesse e agli studenti non frequentanti.
English	Although attendance is not mandatory, participation in lectures is strongly recommended, also due to the absence of a single textbook that includes all the topics in the program. All teaching materials necessary for exam preparation will also be made available to non-attending students.

MODALITÀ DI VALUTAZIONE

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

COMPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE VALUTATRICE

Pof. Andrea Battistoni, Prof.ssa Luana Licata, Prof. Gerardo Pepe

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ E DEI CRITERI DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Italiano	L'esame consisterà in un test scritto della durata di un'ora basato su domande a scelta multipla, equamente ripartite per numero e complessità sugli argomenti inerenti i tre moduli che costituiscono il corso. Non sono previste prove in itinere né differenze nelle modalità di valutazione tra studentesse e studenti frequentanti e non frequentanti. La valutazione sarà effettuata sulla base del numero di risposte corrette e della tipologia dei quesiti risolti, tenendo conto del diverso grado di complessità delle domande e della capacità dello studente di applicare le conoscenze acquisite a contesti e problemi specifici: Non idoneo. Lo studente dimostra una conoscenza insufficiente degli argomenti fondamentali della disciplina e non raggiunge il livello minimo richiesto di comprensione e applicazione delle conoscenze. 18–21. Lo studente dimostra una conoscenza essenziale dei principali contenuti della disciplina e una comprensione sufficiente dei concetti fondamentali. È in grado di risolvere correttamente i quesiti più semplici e di riconoscere le nozioni di base. 22–25. Lo studente dimostra una buona conoscenza degli argomenti trattati e una adeguata comprensione delle relazioni tra i principali concetti della disciplina. È in grado di risolvere correttamente quesiti che richiedono applicazione delle conoscenze e semplici collegamenti tra argomenti diversi. 26–29. Lo studente dimostra una conoscenza completa e ben organizzata dei contenuti della disciplina. È in grado di risolvere correttamente anche quesiti di elevata complessità che richiedono analisi, interpretazione e applicazione delle conoscenze in contesti differenti. 30–30 e lode. Lo studente dimostra una conoscenza approfondita e pienamente integrata degli argomenti della disciplina. Risolve correttamente anche i quesiti più complessi, evidenziando una solida capacità di interpretazione, ragionamento e applicazione delle conoscenze a problemi nuovi o articolati. La lode è attribuita in presenza di una prestazione eccellente, prossima alla totalità delle risposte corrette, inclusi i quesiti di maggiore complessità.
----------	--

<i>English</i>	The exam will consist of a one-hour written test consisting of multiple-choice questions, equally distributed in number and complexity, covering topics related to the three modules of the course. No mid-term assessments are scheduled, and there are no differences in assessment methods between attending and non-attending students. Grading will be based on the number of correct answers and the type of questions answered, taking into account the varying levels of complexity of the questions and the ability of students to apply the acquired knowledge to specific contexts and problems: Failed. The student demonstrates insufficient knowledge of the fundamental topics of the subject and does not reach the minimum required level of understanding and application of knowledge. 18–21. The student demonstrates essential knowledge of the main content of the subject and a sufficient understanding of the fundamental concepts. The student is able to correctly solve the simplest questions and recognize basic notions. 22–25. The student demonstrates good knowledge of the topics covered and an adequate understanding of the relationships between the main concepts of the subject. The student is able to correctly solve questions that require application of knowledge and simple connections between different topics. 26–29. The student demonstrates a comprehensive and well-organized knowledge of the subject matter. He or she is able to correctly solve even highly complex questions that require analysis, interpretation, and application of knowledge in different contexts. 30–30 with honors. The student demonstrates a thorough and fully integrated knowledge of the subject matter. He or she correctly solves even the most complex questions, demonstrating a solid ability to interpret, reason, and apply knowledge to new or complex problems. Honors are awarded for an excellent performance, with nearly all correct answers, including the most complex questions.
-----------------------	--