DENOMINAZIONE INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

GENOMICA COMPUTAZIONALE

COMPUTATIONAL GENOMICS

INFORMAZIONI INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

A.A.	2026-2027	**CdS**	BIOINFORMATICA
Codice	8068444	**Canale**	Unico
CFU	2	**Lingua**	Italiano

DOCENTE RESPONSABILE DELL'INSEGNAMENTO / ATTIVITÀ FORMATIVA

Fabrizio Ferrè

OBIETTIVI FORMATIVI E RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Italiano	OBIETTIVI FORMATIVI: acquisizione delle conoscenze delle metodologie computazionali applicate alla genomica: algoritmi per gestione, organizzazione, utilizzo e analisi di dati di sequenziamento del DNA e dell'RNA CONOSCENZA E CAPACITÀ DI COMPRENSIONE: acquisizione di conoscenze di algoritmi utilizzati nell'analisi di dati di sequenziamento e di sequenze genomiche e comprensione dei problemi e delle tematiche proprie della disciplina CAPACITÀ DI APPLICARE CONOSCENZA E COMPRENSIONE: l'acquisizione della capacità di applicare le conoscenze impartite nel corso delle lezioni frontali verrà sviluppata tramite esercizi assegnati agli studenti da risolvere in aula insieme al docente, oppure autonomamente con successiva discussione in classe AUTONOMIA DI GIUDIZIO: sviluppo delle competenze necessarie a definire un'autonomia di giudizio ABILITÀ COMUNICATIVE: sviluppo di capacità di comunicazione delle tematiche proprie della disciplina CAPACITÀ DI APPRENDIMENTO: sviluppo delle capacità di apprendimento di conoscenze relative alla disciplina attraverso le lezioni, i materiali didattici forniti, gli esercizi svolti e la letteratura scientifica di argomento tematico.

English	LEARNING OBJECTIVES: acquisition of knowledge of computational methodologies applied to genomics: algorithms for the management, organization, use, and analysis of DNA and RNA sequencing data. KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: acquisition of knowledge regarding algorithms used in the analysis of sequencing data and genomic sequences, and understanding of the specific problems and issues of the discipline. APPLYING KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING: the acquisition of the ability to apply the knowledge imparted during lectures will be developed through exercises assigned to students, to be solved in the classroom together with the professor or autonomously with subsequent class discussion. MAKING JUDGEMENTS: development of the necessary skills to establish autonomous judgement. COMMUNICATION SKILLS: development of the ability to communicate topics specific to the discipline. LEARNING SKILLS: development of the ability to acquire knowledge related to the discipline through lectures, provided educational materials, completed exercises, and thematic scientific literature.

PREREQUISITI

Italiano	Conoscenze di base di Genetica, Genomica e Informatica
English	Knowledge of basic concepts of Genetics, Genomics and Computer Science

PROGRAMMA E CRONOPROGRAMMA

Italiano	I dati di sequenziamento di acidi nucleici high-throughput: tecniche di sequenziamento, struttura delle *reads*, i files *fastq*, il punteggio *PHRED*, tipi e natura degli errori, metodi di pulizia e selezione Assemblaggio di genomi: il problema della ricostruzione di un genoma. Approcci *Overlap-Layout-Consensus* e approcci basati su grafi di de Bruijn. Il concetto di *coverage*. Metriche di valutazione di assemblaggi: N50, L50 Annotazione del genoma: catene di Markov e modelli Markoviani nascosti. Predittori di geni. Pattern matching Mappatura delle *reads*: vettori e alberi di suffissi, la trasformazione di Burrows-Wheeler, *LF-mapping* Esempi pratici: assemblaggio di un genoma procariotico. Analisi di dati di sequenziamento del trascrittoma, RNA-seq.
English	High-throughput nucleic acid sequencing data: sequencing techniques, read structure, FASTQ files, the PHRED score, types and nature of errors, cleaning and selection methods. Genome assembly: the problem of genome reconstruction. Overlap-Layout-Consensus approaches and approaches based on de Bruijn graphs. The concept of coverage. Assembly evaluation metrics: N50, L50.

	Genome annotation: Markov chains and Hidden Markov Models (HMMs). Gene predictors. Pattern matching. Read mapping: suffix arrays and suffix trees, the Burrows-Wheeler transform, LF-mapping. Practical examples: assembly of a prokaryotic genome. Analysis of transcriptome sequencing data, RNA-seq.

TESTI ADOTTATI E BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Italiano	Per ciascun argomento del programma, gli studenti avranno a disposizione pacchetti di slide e dispense; letteratura scientifica pertinente sarà suggerita come materiale di approfondimento.
English	For each topic in the syllabus, students will have access to slide packages and lecture notes; relevant scientific literature will be suggested as additional reading material.

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E METODI DIDATTICI ADOTTATI

☒ In presenza ☐ A distanza

Italiano	Il corso si svolge attraverso lezioni frontali. Gli studenti sono sottoposti a problemi pratici da risolvere in aula con l'assistenza del docente oppure individualmente e poi discussi poi a lezione.
English	The course consists of lectures and the resolution of practical problems based on the topics covered in class.

MODALITÀ DI FREQUENZA

☐ frequenza obbligatoria ☒ frequenza facoltativa

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ DI FREQUENZA

Italiano	La frequenza è facoltativa. Le lezioni si svolgono in presenza. Studentesse e studenti frequentanti e non frequentanti sono valutati con le stesse modalità e sugli stessi contenuti. I materiali didattici messi a disposizione, inclusi i pacchetti di slide, le dispense e le indicazioni bibliografiche, consentono anche a chi non frequenta di preparare l'esame sull'intero programma.
English	Attendance is optional. Lectures are delivered in person. Attending and non-attending students are assessed in the same way and on the same contents. The teaching materials provided, including slide packages and bibliographic references, allow non-attending students to prepare for the exam on the entire programme.

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

Fabrizio Ferrè, Manuela Helmer Citterich, Gerardo Pepe, Gabriele Ausiello, Daniele Peluso

DESCRIZIONE DELLE MODALITÀ E DEI CRITERI DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

Italiano	La prova scritta consiste in un esame scritto composto da domande a risposta multipla e domande aperte, volte a verificare la conoscenza e la comprensione dei concetti fondamentali della disciplina, la capacità di collegare tra loro i diversi argomenti del programma, la capacità di risoluzione di problemi e l'uso appropriato del linguaggio scientifico. La prova teorica ha una durata media indicativa di 1 ora. Per superare l'esame del modulo è necessario conseguire una valutazione sufficiente, pari ad almeno 18/30, nel punteggio dell'esame scritto. La prova orale è facoltativa e può essere richiesta dalla studentessa o dallo studente per discutere l'esito della prova scritta e, ove possibile, integrare la valutazione. Non sono previste prove in itinere, esoneri parziali o valutazioni di progetto. I criteri di valutazione sono gli stessi per studentesse e studenti frequentanti e non frequentanti. Tutte le studentesse e tutti gli studenti sono valutati sui contenuti del programma e sui materiali didattici indicati nella scheda dell'insegnamento. Possibile graduazione del voto: 18–21: la studentessa o lo studente ha acquisito i concetti di base della disciplina ed è in grado di applicarli a problemi semplici. 22–25: la studentessa o lo studente ha acquisito in modo adeguato i concetti di base della disciplina, sa descriverli con linguaggio appropriato ed è in grado di applicarli correttamente ai problemi proposti. 26–29: la studentessa o lo studente possiede conoscenze complete e ben strutturate, risponde in modo accurato alle domande, applica correttamente i metodi a casi concreti e mostra buone capacità logico-analitiche. 30 e 30 e lode: la studentessa o lo studente possiede conoscenze complete, approfondite e integrate, risponde con precisione a tutte le domande, applica le conoscenze a casi complessi e mostra autonomia di giudizio, capacità di collegamento tra gli argomenti e riferimenti scientifici aggiornati. 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.
English	The written test consists of a written exam composed of multiple-choice questions and open-ended questions, aimed at verifying the knowledge and understanding of the fundamental concepts of the discipline, the ability to connect the different topics of the syllabus, problem-solving skills, and the appropriate use of scientific language. The theoretical test has an indicative average duration of 1 hour. To pass the module exam, students must achieve a passing grade, equal to at least 18/30, on the written exam score. The oral test is optional and can be requested by the student to discuss the outcome of the written test and, where possible, integrate the evaluation. There are no mid-term tests, partial exemptions, or project evaluations. The evaluation criteria are the same for attending and non-attending students. All students are evaluated on the contents of the syllabus and on the educational materials indicated in the course description. Possible grade breakdown: 18–21: the student has acquired the basic concepts of the discipline and is able to apply them to simple problems.

	22–25: the student has adequately acquired the basic concepts of the discipline, can describe them using appropriate language, and is able to apply them correctly to the proposed problems. 26–29: the student possesses complete and well-structured knowledge, answers questions accurately, correctly applies methods to concrete cases, and shows good logical-analytical skills. 30 and 30 with honors: the student possesses complete, in-depth, and integrated knowledge, answers all questions with precision, applies knowledge to complex cases, and shows autonomous judgement, the ability to connect topics, and updated scientific references. Fail: significant gaps and/or inaccuracies in the knowledge and understanding of the topics; limited analysis and synthesis skills, frequent generalizations, and limited critical and judgement capabilities.