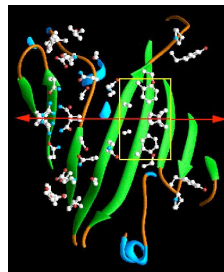
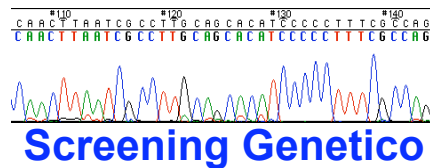


La Medicina Personalizzata

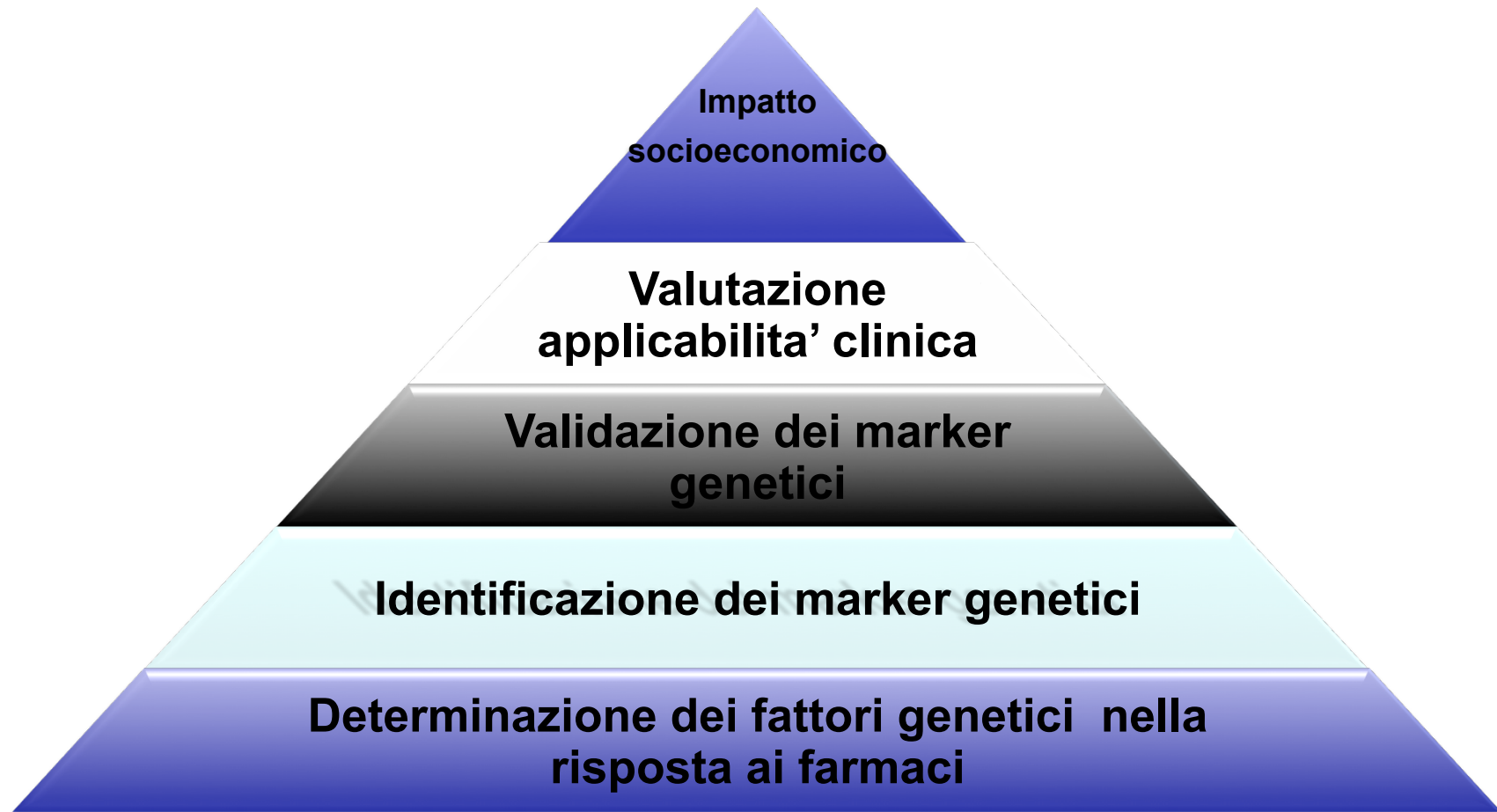


Profilo Proteomico

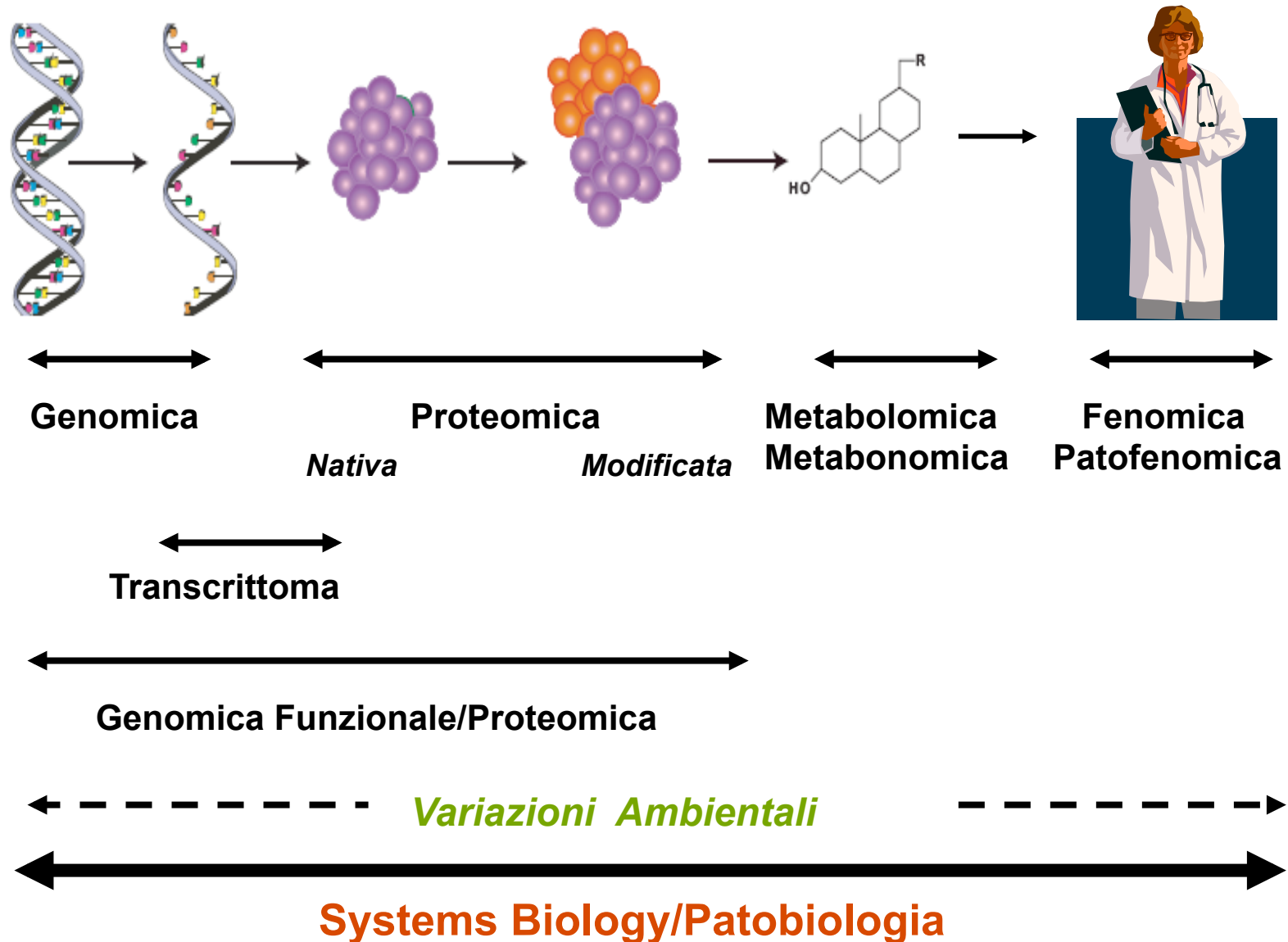
***Pianificazione del
protocollo
terapeutico***



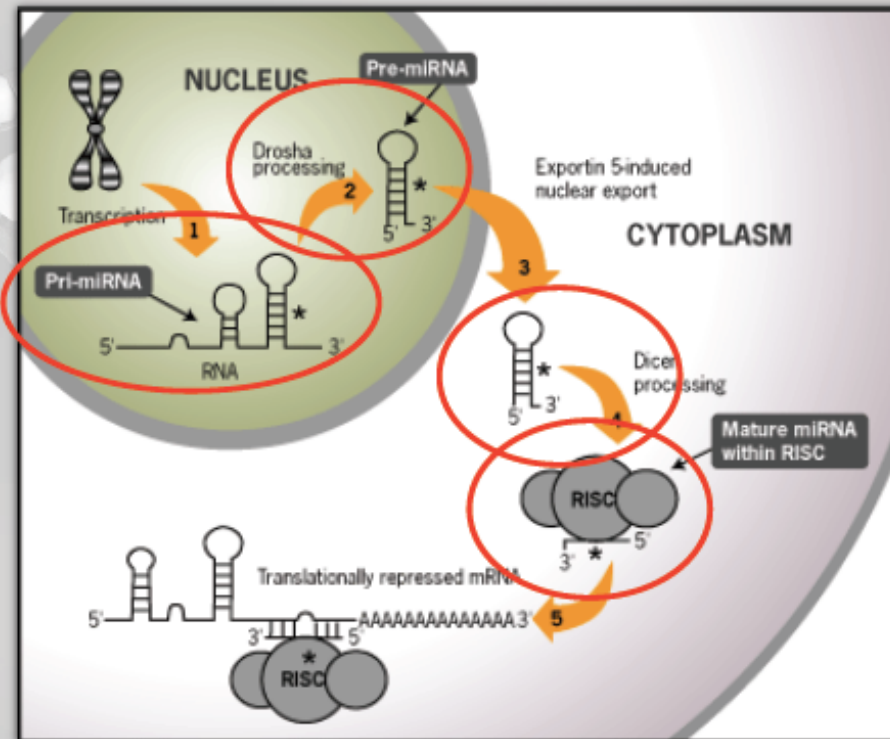
Ruolo di Farmacogenetica e farmacogenomica nei processi di definizione dei protocolli terapeutici



Systems Biology e Patobiologia



Biogenesi dei miRNA



- I trascritti primari dei geni miRNA sono chiamati pri-miRNA.
- I pri-miRNA vengono tagliati da un enzima chiamato Drosha in molecole più piccole, a doppio filamento, chiamate pre-miRNA.

- I pre-miRNA vengono esportati nel citoplasma e tagliati in RNA doppio filamento più piccoli da un altro enzima chiamato Dicer.
- Uno dei due filamenti contiene il miRNA maturo, lungo solitamente tra i 19 e i 25 nucleotidi, che viene incorporato in un complesso proteico chiamato RISC.

miRNA

- I miRNA nei RISC sono in grado di legarsi a siti specifici di mRNA provocandone il silenziamento:



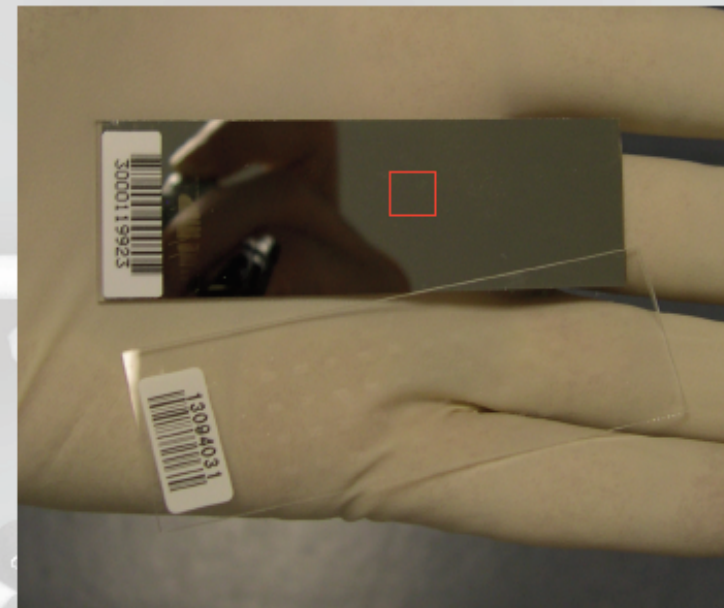
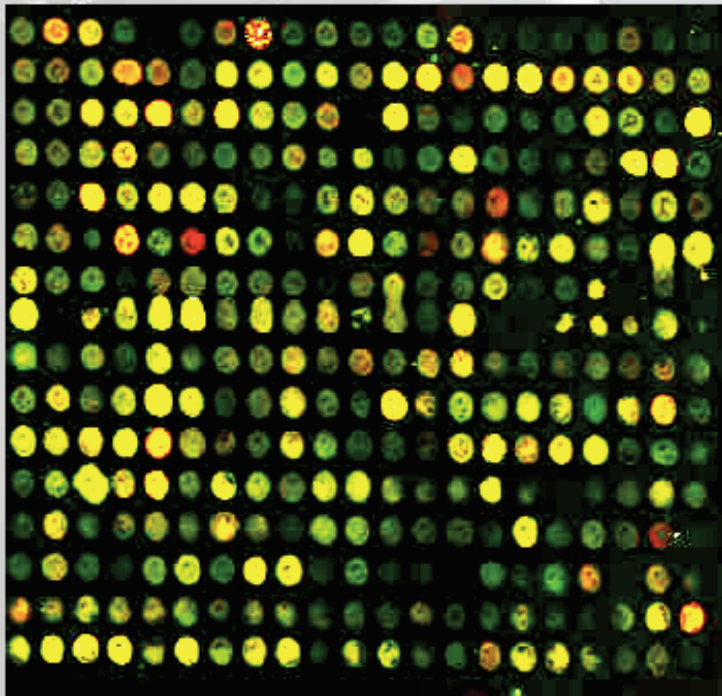
- L'appaiamento della sequenza del miRNA con il suo sito bersaglio non è perfetto, ma può contenere bulge e loop.
- Dalle coppie miRNA/target individuate sperimentalmente emergono alcune regolarità nelle modalità di appaiamento.

The roles of miRNAs

- miRNAs are present in higher eukaryotes.
- Physiological processes:
 - Development
 - Apoptosis
 - Cell differentiation
- Pathologies:
 - Cancer
 - Cardiac pathologies
 - Neurodegeneration

DNA Microarrays

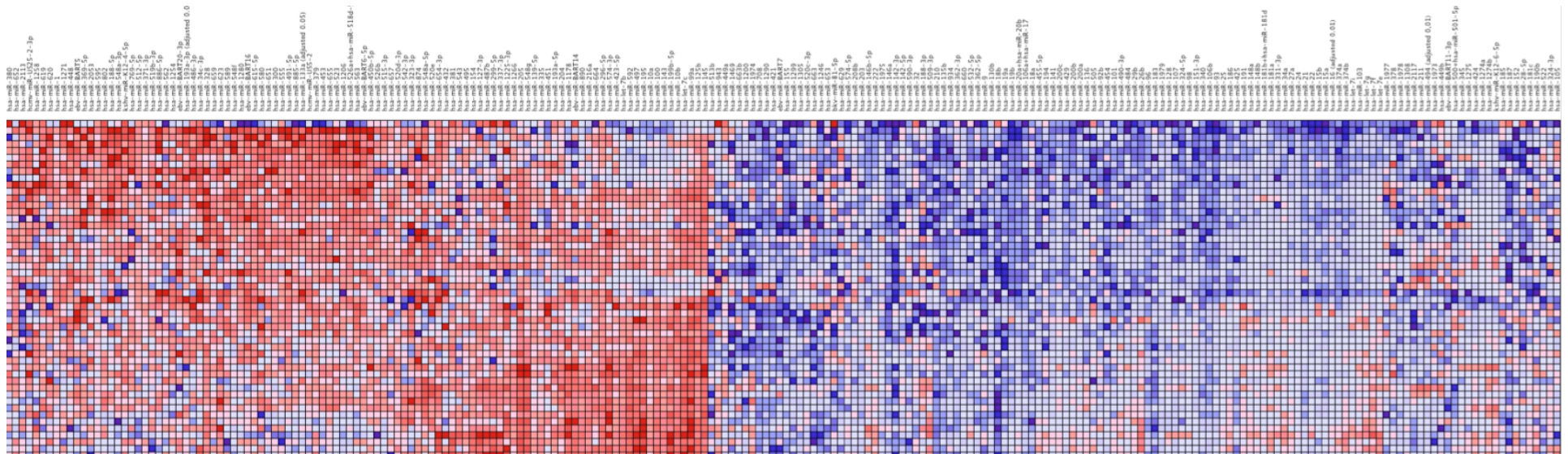
Diverse migliaia (fino anche a 30.000 geni) possono essere rilevati simultaneamente in un unico esperimento



2 diversi canali possono essere utilizzati simultaneamente per visualizzare le differenze nei profili di espressione di 2 campioni.

Example

Samples coming from the class Breast Cancer.



Identify groups of miRNAs having an expression range shared by several phenotypes

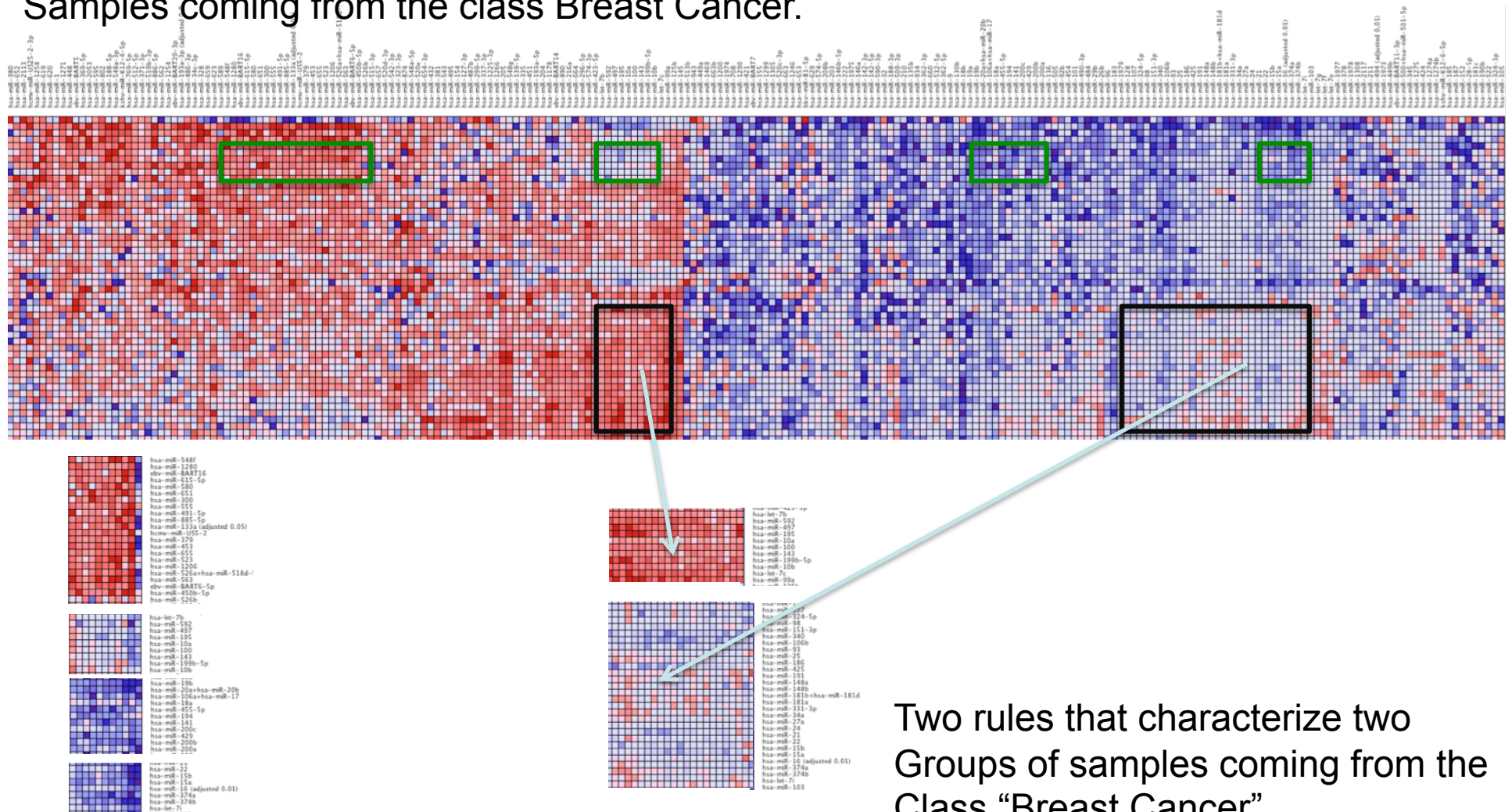
Example

Samples coming from the class Breast Cancer.



Example

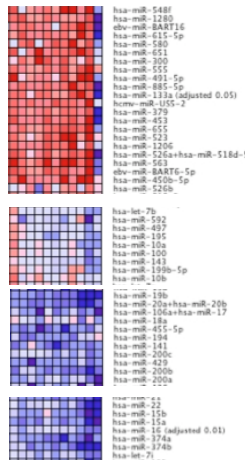
Samples coming from the class Breast Cancer.



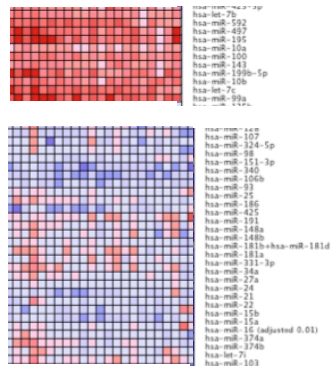
Two rules that characterize two
Groups of samples coming from the
Class “Breast Cancer”

Example

$X_1 \rightarrow$ “Breast Cancer”

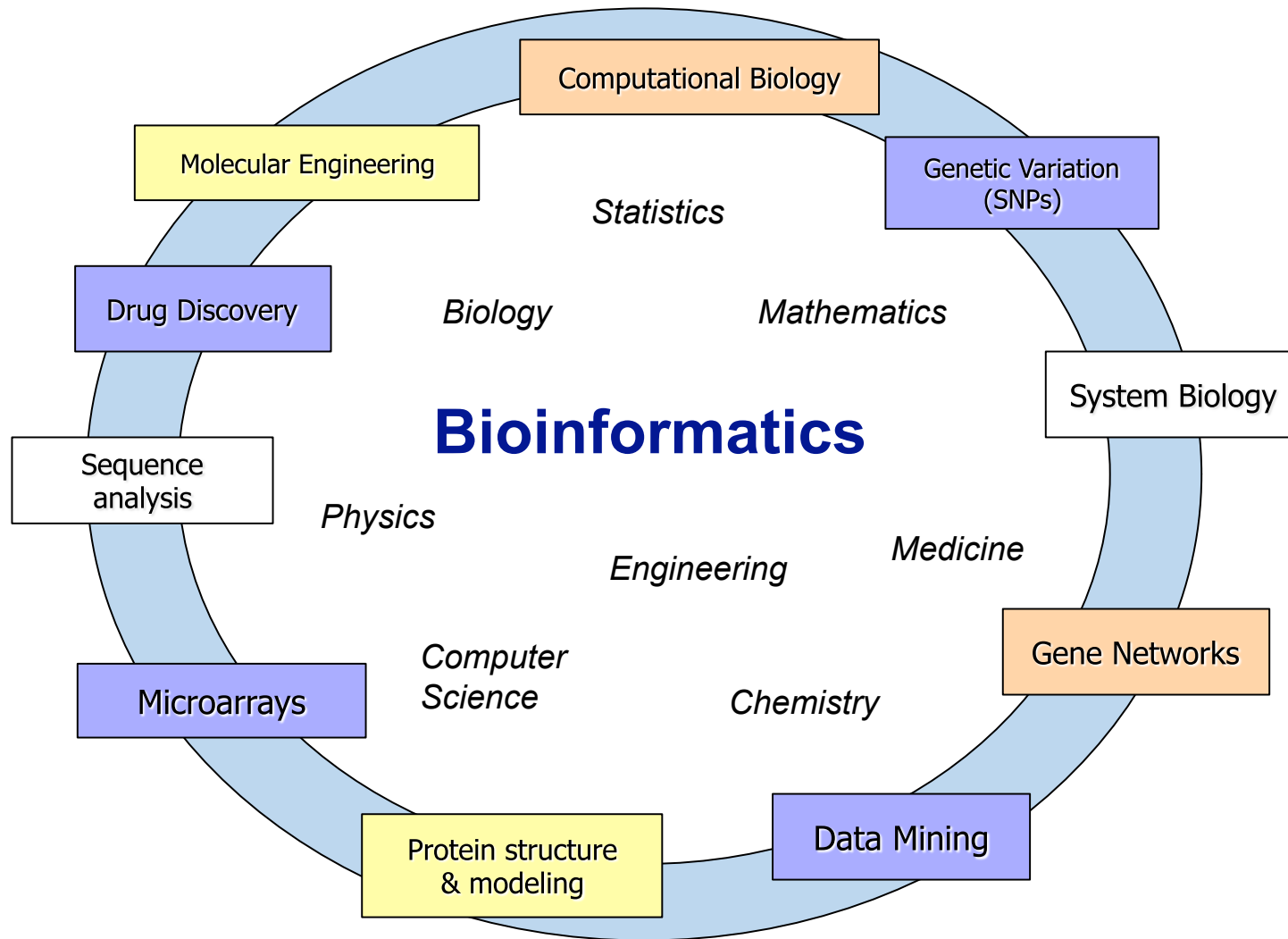


$X_2 \rightarrow$ “Breast Cancer”



Two rules that characterize two Groups of samples coming from the Class “Breast Cancer”

Scenario

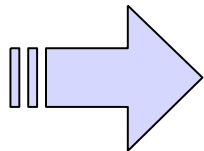


What is Grid Computing?

- ***“A GRID is a hardware and software infrastructure for sharing computer power and data storage capacity over the Internet.”***



- Remote access to different resources (storage, CPUs, instruments, databases, etc.)
- Geographical distribution of data and computation

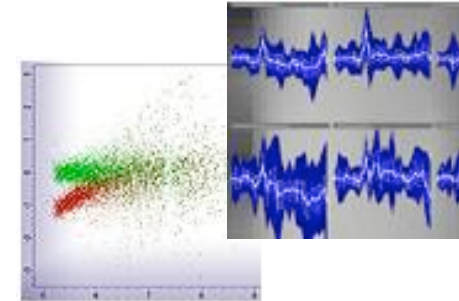


“super virtual computer” composed of many networked loosely coupled computers acting together to perform very large tasks

Challenges

- **Data Analysis**

- Analyze large datasets
- Speed up analysis process through automated methodologies
- Reproduce experiments



- **Data/Metadata Management**

- Archive big amount of data/metadata
- Access and manage distributed data



- **Integration**

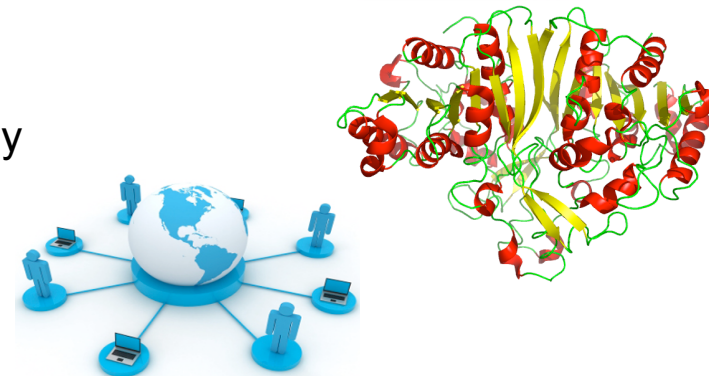
- Integrate heterogeneous tools and data

- **Remote Visualization & Collaboration**

- Visualize & share data & interactive app remotely

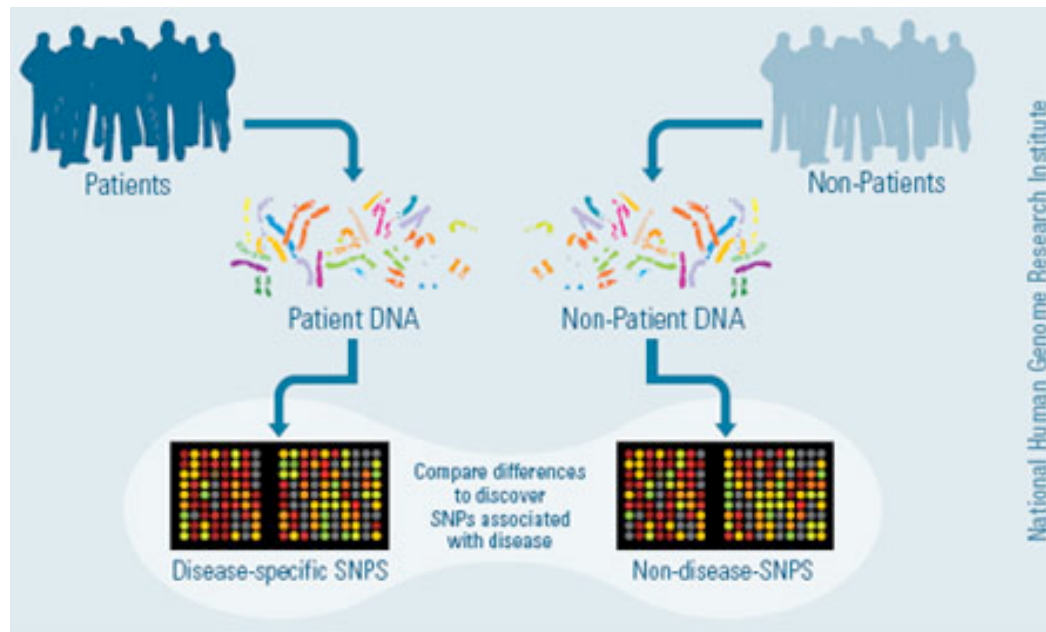
- **Accessibility & Usability**

- Technology for everyone



Case study: Quality Control of GWAS

Genome-Wide Association Studies

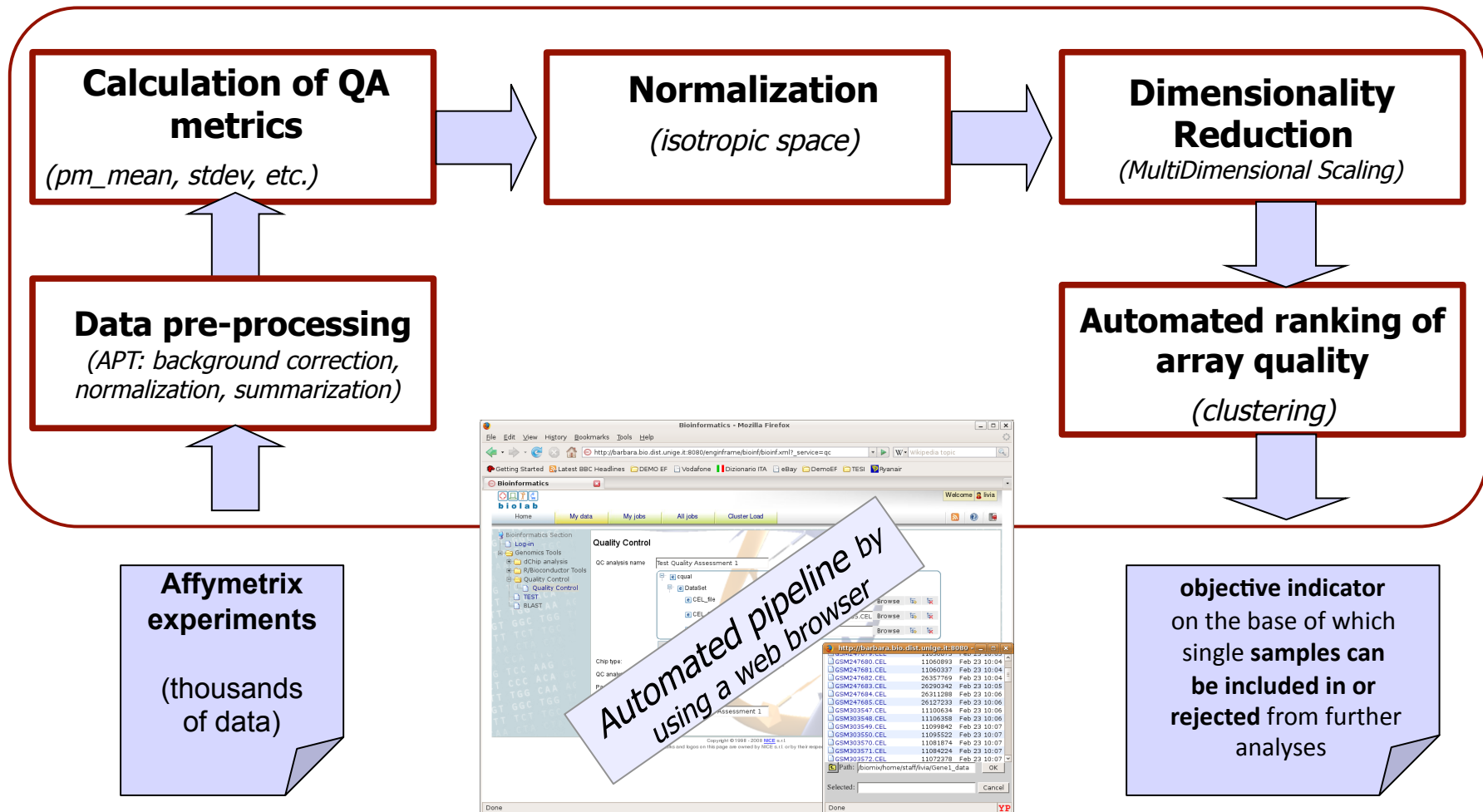


In collaboration with:



Researchers analyze the DNA of two groups of participants: people with the disease (**Case**) being studied and similar people without the disease (**Control**). Each person's complete set of DNA is placed on tiny chips and scanned on automated laboratory machines, which quickly survey each participant's genome for strategically selected markers of **genetic variation**, which are called single nucleotide polymorphisms, or **SNPs**.

Methodology



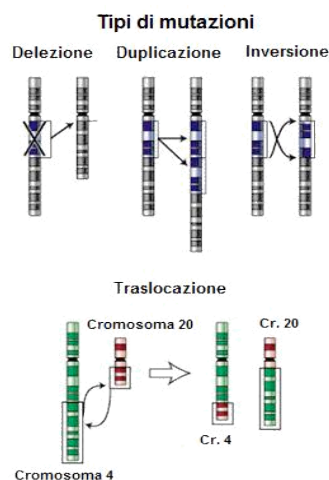
Case study: Integrazione di dati di espressione genica e genotipo

In collaboration with:



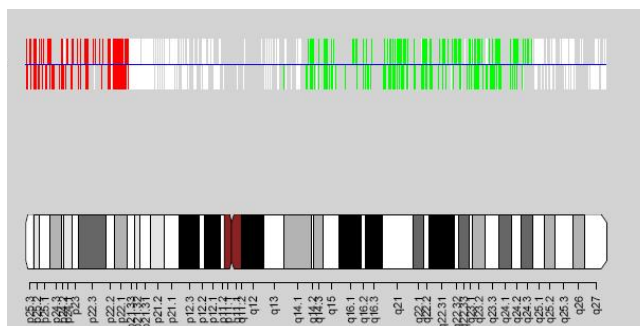
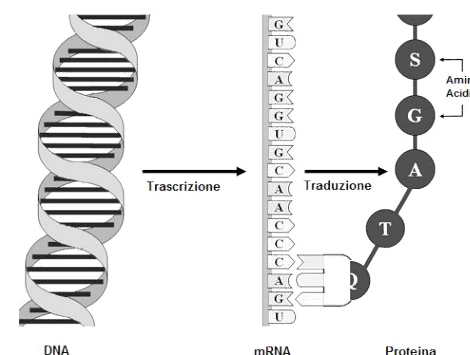
Obiettivi:

- Definire un modello di integrazione di dati di CNVs (variazioni del numero di copie di sequenze di DNA) e di espressione genica
- Ottimizzare i processi di analisi su larga scala
- Testare il flusso di analisi su dataset reali di pazienti oncologici
- Fornire un servizio web per il modello implementato

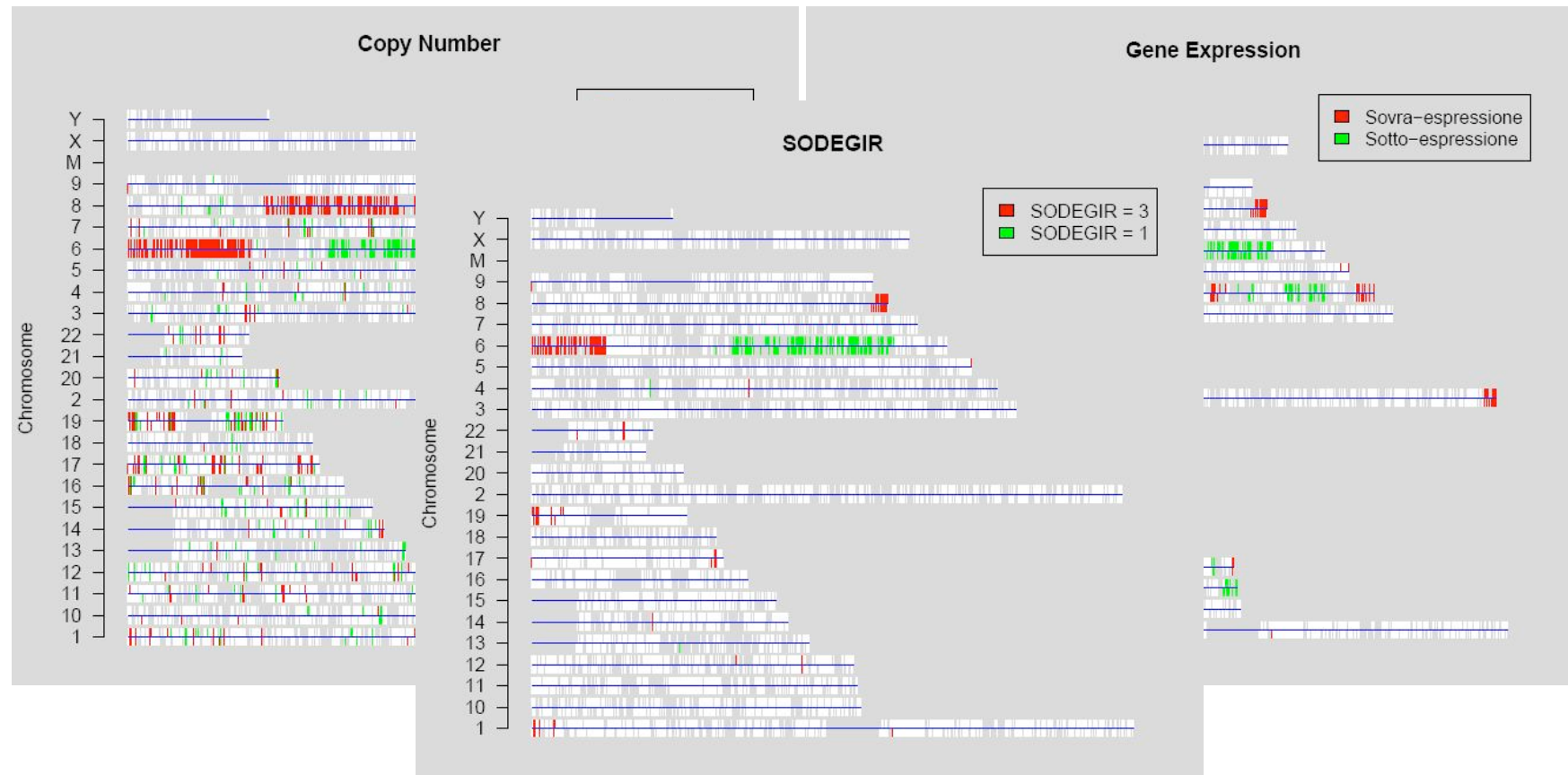


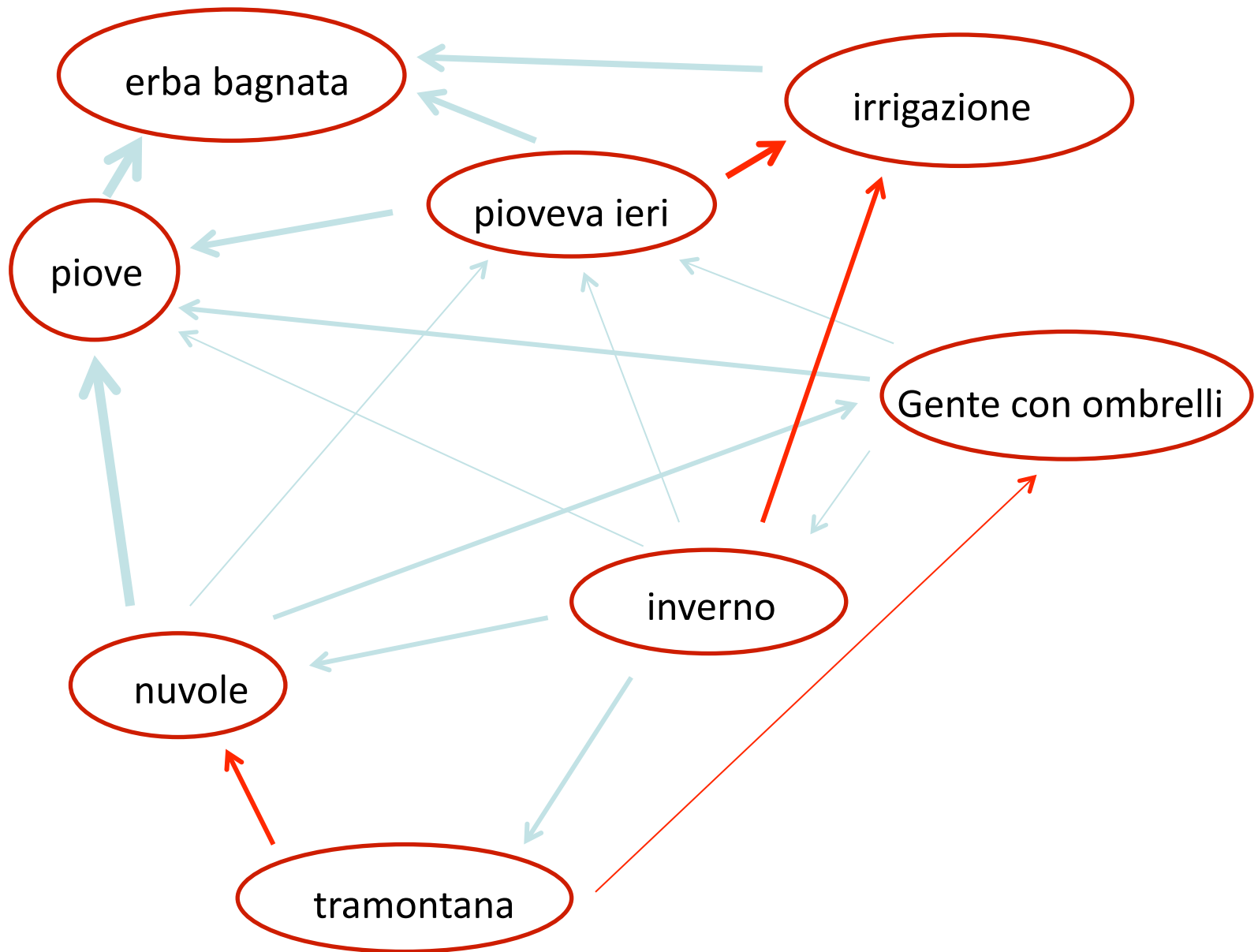
Analisi integrata DNA-RNA:

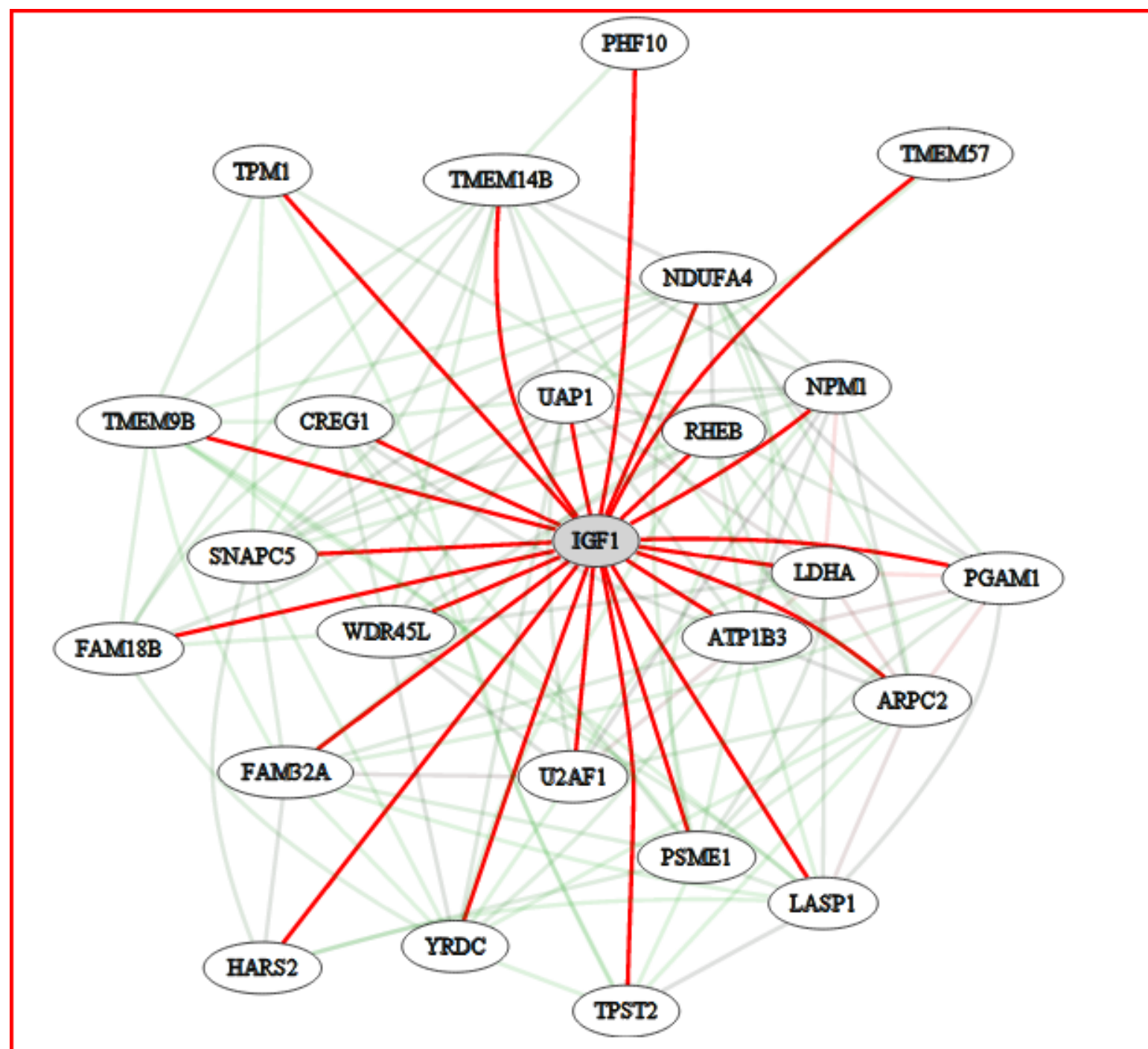
- doppia informazione
- maggiore affidabilità del dato
- identificazione di alterazioni cromosomiche causate da alterazioni di espressione e viceversa
- identificazione di possibili target terapeutici.



Studi di integrazione







The revolution of Next-Generation Sequencing Technology



454/Roche



Solexa/Illumina



Solid/AB



IonTorrent



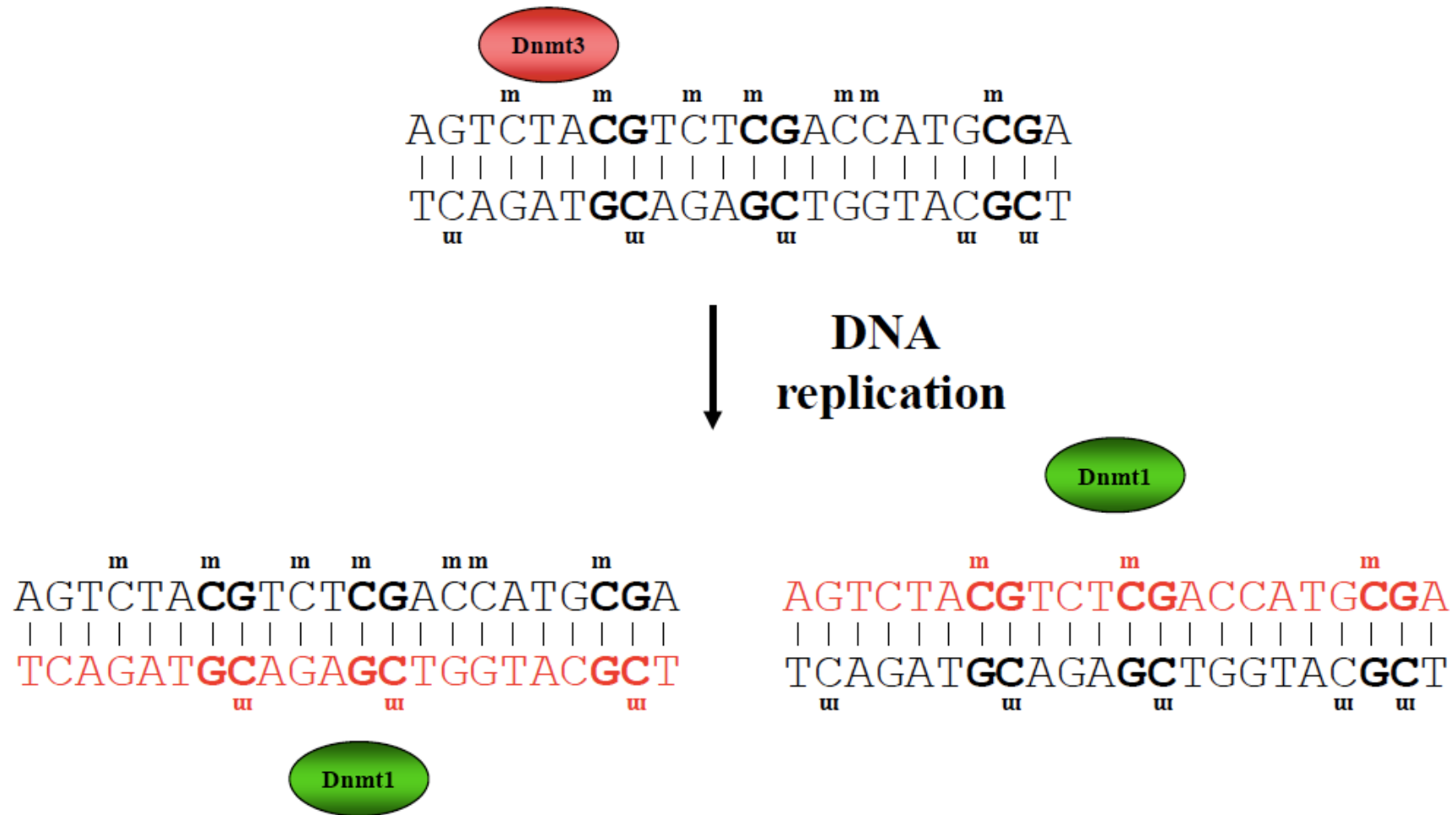
Heliscope



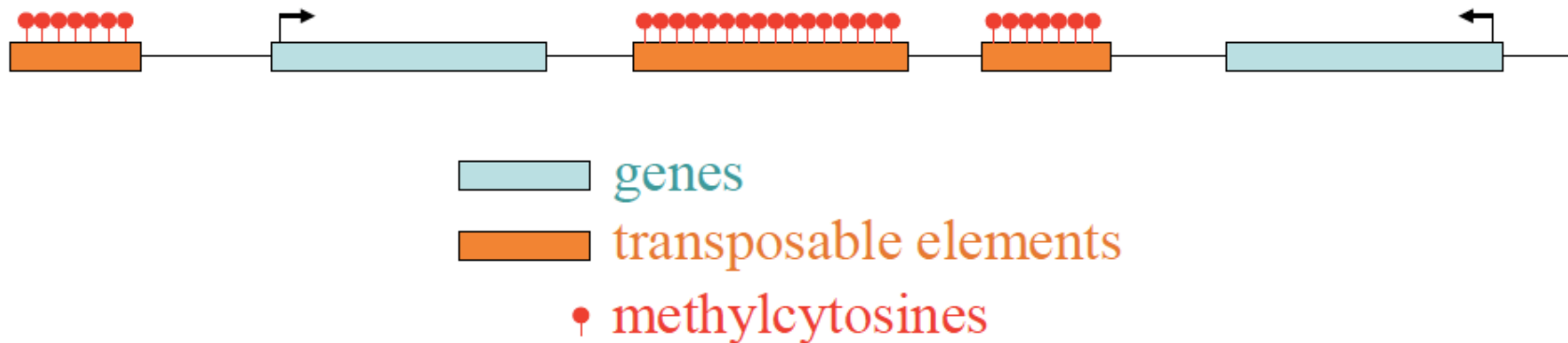
Pacific Biosciences

BILLIONS of BASES per run

DNA methylation is maintained semiconservatively



DNA methylation as a genomic immune system



- Transposons are heavily methylated in flowering plants, mammals and fungi
- Loss of methylation causes transposon reactivation
- *Neurospora crassa* couples methylation with C/G to T/A mutations (Repeat-Induced Point mutations; RIP)

Bestor, *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sc* (1990); Bird, *Trends Genet* (1995)

Public Health Genomics

European Network

- Home
- About PHGEN II
- Partners
- PHGEN II Meetings
- Publications
- Resources / Links
- Contact
- Disclaimer

Welcome to PHGEN II

This is the official website of the 2nd phase of the Public Health Genomics European Network (PHGEN) project, more specifically known as **PHGEN II**. All information regarding the work, activities and research of PHGEN II can be found on this website. For further information, please do not hesitate to contact us.

Public Health Genomics

Modern research in genetics and molecular biology offers new opportunities for the promotion of population health. Public Health Genomics (PHG) is the responsible and effective integration of genome-based knowledge and technologies into public policy and into health services for the benefit of population health.

Public Health Genomics European Network (PHGEN)

The Public Health Genomics European Network (PHGEN) is a cornerstone in the development of Public Health Genomics in Europe. PHGEN is coordinated from the European Centre for Public Health Genomics (ECPHG) at Maastricht University in The Netherlands. It operates with several sister institutions in Europe including GENAR from Turkey as the first partner in the network. PHGEN is funded by the General Directorate for Health and Consumer Protection (DG SANCO) under the Health Programme. After successful evaluation of [PHGEN I](#), PHGEN now moves to the second funding period (PHGEN II) from April 2009 till March 2012.

A- A A+

+++ NEWS ++ ACTIVITIES +++

[PHGEN I](#) ended in March 2009. **PHGEN II** continues at [Maastricht University](#) and is led by [Prof. Dr. Angela Brand](#)

+++++

The 4th Consortium Meeting of PHGEN II was held from 22-23 September 2011 in Leuven, Belgium. Further details of the meeting can be found [here](#).

+++++

The 2nd Steering Committee Meeting of PHGEN II was held on Friday 1 July 2011 in Luxembourg. Details of the meeting can be found [here](#).

+++++

The Spanish National Cancer Research Center (CNIO) is organizing the Epidem&OMICS



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Sede di
Roma



Istituto di Igiene

- L'ISTITUTO
- DOCENTI
- PROGETTI DI RICERCA
- ATTIVITÀ DIDATTICA
- PUBBLICAZIONI
- LABORATORI
- SERVIZI
- SEMINARI ED EVENTI
- CORSI DI AGGIORNAMENTO
- PARTNER
- NETWORK ITALIANO PER LA GENOMICA IN SANITÀ PUBBLICA (GENISAP)

- NETWORK ITALIANO PER LA GENOMICA IN SANITÀ PUBBLICA (GENISAP)
- 15 GENNAIO 2009
- 7 LUGLIO 2010
- 7 DICEMBRE 2010
- 13 LUGLIO 2011

UNICATT

DOCENTI

SEDI

FACOLTÀ

ALTESCUOLE

CENTRI DI ATENE

BIBLIOTECA



Network Italiano per la Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)

Network Italiano per la Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)

Public Health Genomics (PHG) è una nuova disciplina il cui obiettivo è quello di implementare, in maniera responsabile ed efficace, il trasferimento delle conoscenze e tecnologie basate sul genoma nella sanità pubblica per la prevenzione, diagnosi e cura.

Il compito che attende i professionisti sanitari nel prossimo decennio sarà quello di chiarire le condizioni in cui la rivoluzione genica potrà dare i suoi reali benefici nel campo della sanità pubblica. L'Istituto di Igiene dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, ha fondato un network italiano di "Genomica in Sanità Pubblica" il cui l'obiettivo è quello di scandagliare la situazione nelle diverse regioni italiane circa l'utilizzo di test genetici predittivi di patologie complesse, valutare l'appropriatezza del loro utilizzo, eseguire analisi costo-efficacia e generare conoscenze per gli operatori di sanità pubblica, genetisti ed i medici di medicina generale.

Per ricevere aggiornamenti costanti sulle notizie e gli eventi organizzati dal Network, è possibile richiedere l'iscrizione alla nostra [mailing list](#), indicando generalità, occupazione e ambito di interesse



La Genomica in Sanità Pubblica

Sintesi delle evidenze e delle conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica ai fini della prevenzione

A cura di: Stefania Boccia, Benedetto Simone, Maria Rosaria Gualano, Antonella Agodi, Domenico Coviello, Francesca Dagna Bricarelli, Bruno Dallapiccola, Emilio Di Maria, Maurizio Genuardi e Walter Ricciardi

In collaborazione con: Anna Baroncini, Elisa Calzolari, Ettore Capoluongo, Paola Carrera, Amelia Compagni, Corrado De Vito, Maria Luisa Di Pietro, Antonio Federici, Fiorella Gurrieri, Carolina Ianuale, Alberto Izzotti, Emanuela Lucci Cordisco, Walter Mazzucco, Lucia Migliore, Maria Piccione, Cristina Rosatelli, Luca Sangiorgi, Luca Sbrogiò, Francesca Torricelli, Liliana Varesco, Paolo Villari, Francesco Vitale.

Tutti i partecipanti fanno parte del Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP Network, http://istituti.unicatt.it/igiene_1830.html)