

CORSO DI STUDIO

Biologia Cellulare e Molecolare

ANNO ACCADEMICO

2023-2024

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO

Genetica Molecolare ed Immunogenetica 5 CFU Frontali + 1 CFU Laboratorio

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	I ANNO
Periodo di erogazione	I SEMESTRE (OTTOBRE-GENNAIO)
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	6
SSD	BIO/18
Lingua di erogazione	Italiano
Modalità di frequenza	Obbligatoria

Docente	
Nome e cognome	MARIO VENTURA
Indirizzo mail	Mario.ventura@uniba.it
Telefono	00390805443583
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie ed Ambiente (III Piano stanza 42)
Sede virtuale	Codice teams: x47tceg
Ricevimento	13:30-15:30 lunedì e martedì
Docente	
Nome e cognome	FRANCESCA ANTONACCI
Indirizzo mail	francesca.antonacci@uniba.it
Telefono	080 544 3383
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente, Via Orabona 4 - Bari
Sede virtuale	Codice teams: x47tceg
Ricevimento	Lunedì e Mercoledì 13:30-15

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

Obiettivi formativi	Acquisire conoscenze avanzate di genetica molecolare studiando la struttura ed organizzazione del genoma umano e la sua evoluzione e studiando la funzione ed evoluzione di geni coinvolti nella risposta immunitaria.
Prerequisiti	Conoscenza degli elementi di Genetica di base e di Genetica di popolazione. Conoscenza della Biologia molecolare e delle tecnologie di analisi e studio del DNA.

Metodi didattici	Lezioni frontali con l'utilizzo del PowerPoint ed esercitazioni in laboratorio per allestire un preparato citogenetico e per la caratterizzazione di un caso di riarrangiamento cromosomico.
Risultati di apprendimento previsti DD1 Conoscenza e capacità di comprensione DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate DD3-5 Competenze trasversali	<p>Descrittore di Dublino 1: Acquisizione di adeguate conoscenze dei fondamenti della Genetica molecolare ed immunogenetica.</p> <p>Descrittore di Dublino 2: La consistente attività di laboratorio permetterà di saper utilizzare tecniche genetica molecolare per lo studio di sistemi e componenti cellulari di interesse biologico.</p> <p>Descrittore di Dublino 3: Autonomia di giudizio Gli studenti saranno in possesso di: 1) capacità di valutazione ed interpretazione del dato sperimentale di laboratorio sotto il profilo della sua valenza scientifica e rigore metodologico; 2) capacità di approfondire in modo autonomo gli aspetti più innovativi delle applicazioni biotecnologiche in campo medico e farmaceutico, e di raccogliere ed analizzare criticamente dati sperimentali e bibliografici; 3) capacità di giudizio nella valutazione della sicurezza di laboratorio in ambito chimico-biologico e biotecnologico. La verifica della acquisizione dell'autonomia di giudizio avverrà tramite la valutazione degli studenti attraverso un esame orale.</p> <p>Descrittore di Dublino 4: Abilità comunicative Gli studenti avranno acquisito adeguate competenze e strumenti di comunicazione orale sia in lingua italiana che straniera (inglese o altra lingua comunitaria) su problematiche inerenti il settore medico e farmaceutico per le quali è possibile prevedere soluzioni attraverso metodi ed approcci di tipo biotecnologico</p> <p>- Descrittore di Dublino 5: Capacità di apprendere in modo autonomo Gli studenti avranno sviluppato capacità di apprendimento e approfondimento di ulteriori competenze tramite consultazione di materiale bibliografico in forma cartacea ed elettronica, utilizzazione di banche dati bioinformatiche e aggiornamento continuo sullo sviluppo delle conoscenze e metodologie in ambito genetico molecolare. La capacità di apprendimento sarà valutata mediante il superamento dell'esame relativo alla disciplina.</p>

Contenuti di insegnamento (Programma)	<ul style="list-style-type: none"> - Introduzione e cenni di filosofia delle scienze (ripetere tutti i concetti critici di Genetica: Leggi di Mendel, associazione ed indipendenza, incrocio a tre punti ed analisi di alberi genealogici) - Modelli di ereditarietà a singolo gene: autosomica dominante, autosomica recessiva, X-linked recessiva e X-linked dominante. - Inattivazione del cromosoma X: funzione e meccanismo - Imprinting genomico: funzione e meccanismo - Anticipazione e amplificazione di triplette: Corea di Huntington, Distrofia miotonica e sindrome del X fragile. - Serie allelica - Eterogeneità genetica: esempio dell'osteogenesi imperfetta. - Strumenti in genetica molecolare umana. - Struttura e organizzazione del genoma umano: duplicazioni segmentali e disordini genomici - Instabilità del genoma umano: mutazione e riparo - Mappatura fisica e genetica. Mappatura fisica: ibridi somatici; FISH (alta e bassa risoluzione); walking cromosomico. Mappe genetiche: marcatori, costruzione di aplotipi; lod score. Linkage disequilibrium e autozigosi. Problemi dell'analisi di linkage in uomo. - Identificazione dei locus-malattia in uomo: strategie funzionale e posizionale. Esempi Distrofia muscolare di Duchenne e Fibrosi cistica. - la biologia del sistema immunitario; Sistema immunitario innato; Sistema immunitario adattativo; immunità umorale; immunità mediata da cellule <p>Laboratorio: Allestimento di cariotipo Preparazione vetrino da sangue periferico per studi citogenetici Approcci di Bioinformatica per studio di riarrangiamenti cromosomici</p>
Testi di riferimento	Human molecular genetics 2 – Strachan & Read – Ed. UTET
Note ai testi di riferimento	Presentazioni in ppt durante le lezioni
Materiali didattici	Il materiale sarà reperibile presso la piattaforma teams
Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Orale

<p>Criteri di valutazione</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Conoscenza e capacità di comprensione: Lo studente dovrà essere in possesso di conoscenze relative all'organizzazione e struttura del genoma umano in condizioni di normalità e in presenza di patologie. Inoltre, dovrà essere in possesso delle conoscenze relative alla modalità di trasmissione mendeliana dei caratteri ereditari e relative eccezioni. Dovrà altresì conoscere le principali anomalie cromosomiche numeriche e strutturali e i loro meccanismi di insorgenza. Lo studente dovrà essere in possesso di conoscenze relative alla mappatura e identificazione di geni che causano malattie, ai meccanismi di imprinting e inattivazione della X e alla variabilità del genoma umano; • Conoscenza e capacità di comprensione applicate: <ul style="list-style-type: none"> ○ Lo studente dovrà essere in grado di rispondere a quesiti inerenti agli argomenti teorici e pratici trattati a lezione. Inoltre, dovrà dimostrare di saper utilizzare le conoscenze teoriche in suo possesso e a risolvere quesiti sperimentali. Oltre alle nozioni teoriche, verranno valutate anche le conoscenze di tipo applicativo mediante quesiti tecnico-sperimentali; • Autonomia di giudizio: <ul style="list-style-type: none"> ○ Durante la frequentazione delle lezioni lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e attitudine alla ricerca scientifica, utilizzando i dati sperimentali messi a disposizione per formulare giudizi personali e risolvere problemi applicativi. Inoltre, lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e di saper risolvere problemi di natura applicativa. Nella prova finale l'autonomia di giudizio dello studente verrà valutata tenendo conto delle sue capacità di integrare gli argomenti trattati nel corso; • Abilità comunicative: <ul style="list-style-type: none"> ○ La capacità dello studente di comunicare in maniera chiara ed efficace le conoscenze acquisite durante l'unità didattica, verrà valutata durante la prova finale, in cui verrà anche valutata l'abilità dello studente di utilizzare un appropriato linguaggio tecnico-scientifico. • Capacità di apprendere: Il grado di apprendimento teorico e metodologico verrà testato durante le lezioni interattive. Le capacità critiche, l'originalità ed il livello di approfondimento con cui lo studente affronterà la prova finale consentiranno di valutare in modo mirato il grado di apprendimento e di motivazione verso la materia trattata.
<p>Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale</p>	<p>Il voto finale è attribuito in trentesimi. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18. Per conseguire una valutazione elevata lo studente deve avere sviluppato autonomia di giudizio e adeguata capacità di argomentazione ed esposizione.</p>

COURSE OF STUDY

Cellular and molecular Biology

ACADEMIC YEAR

2023-2024

ACADEMIC SUBJECT

Molecular Genetics and Immunogenetics 5 CFU Frontal + 1
CFU Laboratory

General information	
Year of the course	1st Year
Academic calendar (starting and ending date)	1 st semester
Credits (CFU/ETCS):	6
SSD	Bio/18
Language	Italian
Mode of attendance	Mandatory

Professor/ Lecturer	
Name and Surname	MARIO VENTURA
E-mail	Mario.ventura@uniba.it
Telephone	00390805443583
Department and address	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie ed Ambiente (III Piano stanza 42)
Virtual room	Codice teams: x47tceg
Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.)	13:30-15:30 lunedì e martedì
Professor/ Lecturer	
Name and Surname	FRANCESCA ANTONACCI
E-mail	francesca.antonacci@uniba.it
Telephone	080 544 3383
Department and address	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente, Via Orabona 4 - Bari
Virtual room	Codice teams: x47tceg
Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.)	Lunedì e Mercoledì 13:30-15

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	

Learning Objectives	To gain advanced knowledge of molecular genetics by studying the structure and organization of the human genome and its evolution and by studying the function and evolution of genes involved in immune response.
Course prerequisites	Knowledge of the elements of Basic Genetics and Population Genetics. Knowledge of Molecular Biology and technologies of DNA analysis and study.

Teaching strategie	Lectures using PowerPoint and laboratory exercises to set up a cytogenetic preparation and characterization of a chromosome rearrangement case.
Expected learning outcomes in terms of	
Knowledge and understanding on:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Dublin Descriptor 1: Acquisition of adequate knowledge of the fundamentals of Molecular Genetics and Genetic Immunogenetics.
Applying knowledge and understanding on:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Dublin Descriptor 2: Consistent laboratory work will enable the ability to use molecular genetic techniques to study cellular systems and components of biological interest.
Soft skills	<ul style="list-style-type: none"> • Dublin Descriptor 3: Autonomy of judgment Students will possess: 1) the ability to evaluate and interpret laboratory experimental data in terms of their scientific value and methodological rigor; 2) the ability to independently investigate the most innovative aspects of biotechnological applications in the medical and pharmaceutical fields, and to collect and critically analyze experimental and bibliographical data; 3) the ability to exercise judgment in the evaluation of laboratory safety in the chemical-biological and biotechnological fields. Verification of the acquisition of independent judgment will be through student assessment by oral examination. • Dublin Descriptor 4: Communication Skills. Students will have acquired adequate oral communication skills and tools in both Italian and foreign languages (English or other EU language) on problems in the medical and pharmaceutical fields for which solutions can be envisaged through biotechnological methods and approaches • Dublin Descriptor 5: Ability to learn independently. Students will have developed the ability to learn and further expertise through consultation of bibliographic materials in print and electronic form, use of bioinformatics databases, and continuous updating on the development of knowledge and methodologies in molecular genetics. Learning ability will be assessed by passing the examination related to the discipline.

Syllabus	
Content knowledge	<ul style="list-style-type: none"> - Introduction and outline of philosophy of science (repeat all critical concepts of Genetics: Mendel's Laws, association and independence, three-point crossing, and family tree analysis) - Single gene models of inheritance: autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked recessive and X-linked dominant. - X-chromosome inactivation: function and mechanism - Genomic imprinting: function and mechanism - Anticipation and amplification of triplets: Huntington's Korea, Myotonic Dystrophy and Fragile X syndrome. - Allelic series - Genetic heterogeneity: example of osteogenesis imperfecta. - Tools in human molecular genetics. - Structure and organization of the human genome: segmental duplications and genomic disorders. - Instability of the human genome: mutation and repair - Physical mapping and genetics. Physical mapping: somatic hybrids; FISH (high and low resolution); chromosomal walking. Genetic mapping: markers, haplotype construction; lod score. Linkage disequilibrium and autozygosity. Problems of linkage analysis in humans. - Identification of disease locus in man: functional and positional strategies. Examples Duchenne muscular dystrophy and cystic fibrosis. -The biology of the immune system; Innate immune system; Adaptive immune system; humoral immunity; cell-mediated immunity <p>Laboratory: Preparation of karyotype Preparation of slide from peripheral blood for cytogenetic studies Bioinformatics approaches for study of chromosomal rearrangements</p>
Texts and readings	Human molecular genetics 2 – Strachan & Read – Ed. UTET
Notes, additional materials	Presentations in ppt during classes
Repository	Teams platform

Assessment	
Assessment methods	Oral
Assessment criteria	<ul style="list-style-type: none"> - Knowledge and understanding skills: <p>The student should possess knowledge related to the organization and structure of the human genome under normal conditions and in the presence of disease. In addition, he/she should possess knowledge related to the Mendelian mode of transmission of hereditary traits and related exceptions. He/she should also know the major numerical and structural chromosomal abnormalities and their mechanisms of occurrence. The student should possess knowledge related to mapping and identification of disease-causing genes, mechanisms of X imprinting and inactivation, and variability of the human genome;</p>

	<ul style="list-style-type: none"> - Applied knowledge and understanding skills: <ul style="list-style-type: none"> o The student should be able to answer questions pertaining to the theoretical and practical topics covered in class. In addition, he or she will have to demonstrate the ability to use the theoretical knowledge he or she possesses and to solve experimental questions. In addition to theoretical knowledge, application knowledge through technical-experimental questions will also be evaluated; - Autonomy of judgment: <ul style="list-style-type: none"> o While attending lectures, the student should demonstrate that he/she has acquired critical thinking skills and aptitude for scientific research, using the experimental data made available to make personal judgments and solve application problems. In addition, the student should demonstrate that he or she has acquired critical thinking skills and the ability to solve application problems. In the final examination, the student's autonomy of judgment will be assessed by taking into account his or her ability to integrate the topics covered in the course; - Communication skills: <ul style="list-style-type: none"> o The student's ability to clearly and effectively communicate the knowledge acquired during the course unit will be assessed during the final exam, in which the student's ability to use appropriate technical and scientific language will also be evaluated. - Ability to learn: <p>The degree of theoretical and methodological learning will be tested during interactive lectures. The critical skills, originality and level of depth with which the student will approach the final test will allow for a targeted assessment of the degree of learning and motivation toward the subject matter.</p>
Final exam and grading criteria	<p>The final grade is given in thirtieths. The exam is considered passed when the grade is greater than or equal to 18. To achieve a high grade, the student must have developed independent judgment and adequate argumentation and expository skills.</p>