

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione dell'insegnamento	Bioinformatica e Analisi Funzionale del Genoma
Corso di studio	Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare – LM-9
Anno di corso	1°
Crediti formativi universitari (CFU) / European Credit Transfer and Accumulation System (ECTS):	6
SSD	BIO/11 – Biologia Molecolare
Lingua di erogazione	Italiano
Periodo di erogazione	4 Ottobre 2021 – 28 Gennaio 2022
Obbligo di frequenza	Si

Docente	
Nome e cognome	Graziano Pesole
Indirizzo mail	graziano.pesole@uniba.it
Telefono	+39 080 5443588
Sede	Nuovo Palazzo di Biologia, Via Orabona 4, Campus "E. Quagliariello" (1 piano, stanza 48)
Sede virtuale	Codice MS Teams: x5v6hnf
Ricevimento (giorni, orari e modalità)	Ricevimento su appuntamento da concordare via email

Syllabus	
Obiettivi formativi	Acquisizione di adeguate conoscenze della struttura e delle proprietà funzionali dei genomi di virus, procarioti ed eucarioti, e delle competenze elementari per l'applicazione di strumenti sperimentali e bioinformatici propedeutici alla loro caratterizzazione
Prerequisiti	Conoscenze di base di Biologia Molecolare
Contenuti di insegnamento (Programma)	<p>Lezioni frontali (4 CFU)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Caratteristiche strutturali e funzionali dei genomi procariotici: forma, dimensioni, composizione in basi e codon usage, contenuto in geni e loro organizzazione. Le banche dati dedicate ai genomi microbici. I genomi virali. 2. Caratteristiche strutturali e funzionali dei genomi eucariotici: forma, dimensioni, composizione in basi e codon usage, contenuto in geni e loro organizzazione, famiglie geniche. Caratteristiche e funzioni della porzione del genoma non codificante: geni per rRNA, tRNA e altri RNA non codificanti proteine. 3. Il genoma mitocondriale dei metazoi e delle piante: origine evolutiva e teoria endosimbiotica, struttura, contenuto genico, dimensioni, meccanismi per la sua replicazione ed espressione. 4. Il genoma dei cloroplasti: cenni su dimensioni, struttura, contenuto genico e organizzazione genica. 5. I progetti genomici: strategie di sequenziamento attraverso approcci shotgun e gerarchico. 6. Il trascrittoma: concetti di base e metodologie di analisi dell'espressione genica.

	<p>7. Tecnologie di seconda e terza generazione per il sequenziamento massivo.</p> <p>8. Applicazioni del sequenziamento massivo: sequenziamento e risequenziamento dei genomi; analisi dell'esoma e identificazione di mutazioni patogeniche; analisi della frazione codificante e non codificante del trascrittoma; studio delle interazioni proteina-acidi nucleici e caratterizzazione delle proprietà epigenetiche (metilazione del DNA e modificazioni istoniche); analisi del microbioma di campioni clinici e ambientali con approcci metagenomici.</p> <p>Esercitazioni: 2 CFU</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Le banche dati di biosequenze: natura e struttura dei dati nelle risorse EMBL e GenBank e sistemi per la loro interrogazione. 2. Strumenti per la ricerca di similarità in banche dati: BLAST. 3. Sistemi per "navigare" nei dati genomici: i browser Ensembl e UCSC. 4. Metodi bioinformatici per lo studio dei genomi attraverso approcci di Next Generation Sequencing: <ol style="list-style-type: none"> a. Genome Assembly; b. Single Nucleotide Variant Calling. 5. Metodi bioinformatici per lo studio del trascrittoma attraverso approcci di Next Generation Sequencing: <ol style="list-style-type: none"> a. caratterizzazione dei trascritti ed analisi statistica 6. Approcci bioinformatici per lo studio delle comunità microbiche attraverso gli approcci metagenomici: <ol style="list-style-type: none"> a. Analisi di dati di metabarcoding;
Testi di riferimento	<ol style="list-style-type: none"> 1) Testo principale: "Fondamenti di Bioinformatica" – Manuela Helmer Citterich, Fabrizio Ferrè, Giulio Pavesi, Chiara Romualdi, Graziano Pesole; Zanichelli, 2020 2) "Biologia Molecolare" - F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani; Casa Editrice Ambrosiana, Terza edizione, 2018 3) "Tecniche e Metodi per la Biologia Molecolare" - - F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani; Casa Editrice Ambrosiana, 2020 4) Appunti e slides delle lezioni disponibili presso: https://www.uniba.it/docenti/pesole-graziano
Note ai testi di riferimento	

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
150	32	24	94
CFU/ETCS			

6	4	2	
---	---	---	--

Metodi didattici	<p>Le lezioni frontali del corso di insegnamento non sono somministrate in modalità e-learning (salvo la possibilità di “blended learning” nel caso di restrizioni a causa della pandemia in corso da Covid-19). Le esercitazioni sono organizzate in modo da fornire agli studenti le abilità necessarie a condurre in modo autonomo alcune analisi bioinformatiche complesse che utilizzano dati provenienti da sequenziamento massivo. A questo scopo sono predisposte delle apposite aree di lavoro individuale sulla piattaforma bioinformatica del Nodo Italiano di ELIXIR (infrastruttura europea per i dati biologici) presso il Datacenter RECAS di Bari. Lo studente sarà quindi in grado di condurre autonomamente le sue analisi a seguito della formazione ricevuta nelle lezioni di esercitazioni sia durante le esercitazioni che in seguito in remoto attraverso collegamento telematico. Le analisi bioinformatiche sono complesse e hanno tempi di esecuzione non comprimibili nelle ore di lezione in aula.</p>

Risultati di apprendimento previsti	
Conoscenza e capacità di comprensione	<p>Acquisizione di adeguate conoscenze della struttura e delle proprietà funzionali dei genomi di procarioti ed eucarioti, e degli strumenti sperimentali e bioinformatici propedeutici alla loro caratterizzazione.</p>
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	<p>Le esercitazioni pratiche condotte in aula informatizzata forniranno conoscenze e competenze pratiche nell'utilizzo e applicazione di banche dati e strumenti bioinformatici per l'analisi e l'interpretazione di dati “omici”, in particolare quelli generati dalle piattaforme di sequenziamento massivo, prevalentemente focalizzati alla “Medicina di precisione”.</p>
Competenze trasversali	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Autonomia di giudizio</i> <p>Gli studenti acquisiranno una autonoma capacità di valutazione ed interpretazione di dati provenienti da ricerche su scala “omica”, e saranno in grado di sviluppare disegni sperimentali originali, basati sull'utilizzo di dati NGS, per una ampia varietà di problematiche connesse a pratiche di Medicina di Precisione.</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Abilità comunicative</i> <p>Gli studenti acquisiranno adeguate competenze e strumenti di comunicazione scritta e orale, in lingua italiana e in inglese, finalizzata allo scambio di idee, informazioni, dati e metodologie con interlocutori specialisti e non specialisti. In particolare, acquisiranno abilità comunicative specifiche per confrontarsi e lavorare in gruppo con esperti sia in ambito clinico che tecnologico (informatici, ingegneri, etc.) allo scopo di sviluppare gli approcci multidisciplinari necessari allo sviluppo di pratiche di Medicina di Precisione.</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i> <p>Gli studenti acquisiranno adeguate capacità di apprendimento e approfondimento di ulteriori competenze tramite consultazione di materiale bibliografico o</p>

	comunque disponibile in rete per un aggiornamento continuo sullo sviluppo delle conoscenze e metodologie nell'ambito delle Biotecnologie Mediche.
--	---

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Esame orale
Criteri di valutazione	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i> Valutazione dell'acquisizione e piena comprensione delle conoscenze acquisite • <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i> Valutazione della capacità acquisita di applicare autonomamente le metodologie bioinformatiche oggetto del corso • <i>Autonomia di giudizio:</i> Valutazione della capacità critica rispetto a tematiche inerenti la ricerca genomica e bioinformatica, non direttamente trattate nel corso • <i>Abilità comunicative:</i> Valutazione della capacità comunicativa delle conoscenze e competenze acquisite • <i>Capacità di apprendere:</i> Valutazione della capacità di apprendere nuove conoscenze inerenti la ricerca genomica e bioinformatica, non direttamente trattate nel corso
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	Il voto finale sarà attribuito sulla base della valutazione comparativa di tutti i criteri di valutazione sopra citati
Altro	