

**CORSO DI STUDIO:** *Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare*

**ANNO ACCADEMICO:** 2023-2024

**DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO:** *Laboratorio di Citogenetica Umana (3 CFU)(esame integrato con Genetica Medica)*

| <b>Principali informazioni sull'insegnamento</b> |   |
|--|---|
| Anno di corso                                    | <i>1 anno</i>                                     |
| Periodo di erogazione                            | <i>Il semestre (04-03-2024/15-06-2024)</i>        |
| Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):       | <i>3 CFU</i>                                      |
| SSD  | <i>BIO/18 Genetica</i>                            |
| Lingua di erogazione                             | <i>Italiano</i>                                   |
| Modalità di frequenza                            | <i>Obbligatoria per la parte di esercitazione</i> |

| <b>Docente</b> |   |
|----------------|---|
| Nome e cognome | Clelia Tiziana Storlazzi                        |
| Indirizzo mail | cleliatiziana.storlazzi@uniba.it                |
| Telefono       | 080 5443582                                     |
| Sede           | Dipartimenti Biologici, III piano, Stanza n.45  |
| Sede virtuale  | piattaforma Microsoft Teams codice team 08g0eew |
| Ricevimento    | Tutti i giorni dietro appuntamento via e-mail   |

| <b>Organizzazione della didattica</b> |                    |  |                    |
|---------------------------------------|--------------------|--|--------------------|
| <b>Ore</b>                            |                    |  |                    |
| Totali                                | Didattica frontale | Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro) | Studio individuale |
| 52                                    | 16                 | 36 (12x3 gruppi)                                   | 47                 |
| <b>CFU/ETCS</b>                       |                    |  |                    |
| 3                                     | 2                  | 1  |                    |

|                            |   |
|----------------------------|---|
| <b>Obiettivi formativi</b> | <i>Il corso ha l'obiettivo di far comprendere allo studente le cause e le conseguenze delle alterazioni cromosomiche nelle cellule somatiche e germinali, e di fare acquisire conoscenze approfondite riguardo alla diagnostica citogenetica di tipo convenzionale e molecolare per la loro individuazione e studio</i> |
| <b>Prerequisiti</b>        | Acquisizione di competenze teoriche con riferimento alla Genetica Umana, al fine di apprendere gli aspetti molecolari e tecnici dell'analisi dei cromosomi umani.   |

|  |   |
|--|---|
| <p><b>Metodi didattici</b></p>   | <p>Lezione frontali con l'utilizzo del PowerPoint; esercitazioni di laboratorio svolte in laboratori di ricerca della docente. Il Corso di insegnamento non è erogato in modalità e-learning.</p>   |
| <p><b>Risultati di apprendimento previsti</b></p> <p><i>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=</i></p> <p><b>DD1</b> Conoscenza e capacità di comprensione</p> <p><b>DD2</b> Conoscenza e capacità di comprensione applicate</p> <p><b>DD3-5</b> Competenze trasversali</p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Descrittore di Dublino 1: conoscenza e capacità di comprensione</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Acquisizione di competenze teoriche e operative con riferimento alla Citogenetica Umana, al fine di apprendere gli aspetti molecolari e tecnici dell'analisi dei cromosomi umani.</li> </ul> </li> <li>- <b>Descrittore di Dublino 2: capacità di applicare conoscenza e comprensione;</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Si prevede la partecipazione obbligatoria da parte degli studenti a laboratori al fine di garantire l'acquisizione di competenze di tipo metodologico per eseguire diagnostica e ricerca biologica in Citogenetica.</li> </ul> </li> <li>- <b>Descrittore di Dublino 3: capacità critiche e di giudizio</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Autonomia di giudizio</i></li> <li><i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ acquisire autonomia in ambiti relativi alla valutazione e interpretazione di dati sperimentali per lo studio della Citogenetica</li> </ul> </li> </ul> </li> <li>- <b>Descrittore di Dublino 4: capacità di comunicare quanto si è appreso</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Abilità comunicative</i></li> <li><i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ acquisire lessico e terminologia relativi alla Citogenetica per poter comprendere eventuali approfondimenti tramite bibliografia specifica.</li> </ul> </li> </ul> </li> <li>- <b>Descrittore di Dublino 5: capacità di proseguire lo studio in modo autonomo nel corso della vita</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i></li> <li><i>Al termine dell'insegnamento lo/la studente/studentessa dovrà essere in grado di</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ acquisire capacità di approfondire e leggere con spirito critico l'evolversi della disciplina, attraverso la consultazione di testi e delle banche dati.</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul> |

|  |   |
|--|---|
| <b>Contenuti di insegnamento (Programma)</b> | <p><u>Lezioni frontali (2 CFU):</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Struttura del cromosoma. Territori cromosomici. TADs. Metodiche di studio delle interazioni cromosomiche.</li> <li>- Introduzione alla citogenetica</li> <li>- Eucromatina ed eterocromatina</li> <li>- Centromeri e Telomeri</li> <li>- Colorazioni differenziali per l'identificazione dei cromosomi: il cariotipo umano</li> <li>- Mutazioni cromosomiche di numero e struttura.</li> <li>- La non disgiunzione:             <ul style="list-style-type: none"> <li>a. origine e conseguenze delle aneuploidie: citogenetica degli aborti spontanei;</li> <li>b. origine e conseguenze delle mutazioni cromosomiche: delezioni, duplicazioni, inversioni, traslocazioni</li> </ul> </li> <li>- Tecniche per lo studio delle aberrazioni cromosomiche: FISH, M-FISH, mBAND, Rx-FISH, microdissezione, CGH, array CGH, array painting, immuno-FISH, Q-FISH, RNA-FISH.             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Aberrazioni cromosomiche nei tumori</li> </ul> </li> </ul> <p><u>Laboratorio (1 CFU):</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Allestimento di preparati per l'analisi citogenetica convenzionale.</li> <li>• Esecuzione dell'analisi del cariotipo normale ed aberrante al computer.</li> <li>• FISH: illustrazione del protocollo su campioni a fresco ed inclusi in paraffina; esperimento di mappatura al computer di sonde BAC su cromosomi umani normali; analisi al computer dei dati di FISH ottenuti con sonde BAC/fosmidiche al fine di caratterizzare la posizione di mappa dei breakpoint di un riarrangiamento cromosomico strutturale su cromosomi umani aberranti.</li> </ul> |
| <b>Testi di riferimento</b>                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Testo-Atlante di Citogenetica Umana, Springer, Ventruato/Sacco/Lonardo;</li> <li>- Genetica Umana Molecolare, Strachan &amp; Read, Garland Science</li> <li>- Genetica, Pierce BA, Zanichelli</li> <li>- Genetica-Un approccio Molecolare, Peter J. Russell, Pearson editore</li> </ul>  |
| <b>Note ai testi di riferimento</b>          | <p>Nessun testo ha contenuti esaustivi riguardo agli argomenti trattati a lezione. pertanto, si consiglia agli studenti di integrare lo studio con materiali didattici forniti dalla docente.</p>   |
| <b>Materiali didattici</b>                   | <p>La docente fornirà, attraverso invio e-mail agli studenti, articoli scientifici presi dalla letteratura recente ad integrazione di ciò che è riportato sui testi, oltre ai file PowerPoint delle lezioni frontali.</p>   |

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Valutazione</b>          |  |
| <b>Modalità di verifica</b> | <p>L'esame prevede la verifica della comprensione del razionale di svolgimento dell'attività di laboratorio, oltre all'accertamento dell'apprendimento degli aspetti molecolari, tecnici, diagnostici e di ricerca riguardanti la Citogenetica Umana. Viene inoltre richiesto di fare i collegamenti con altre discipline dal momento che la Citogenetica è una materia che richiede competenze interdisciplinari, senza entrare nei dettagli delle altre discipline. La valutazione sarà effettuata in trentesimi e la prova sarà superata in caso di risultato pari o superiore a 18. Tale voto verrà poi integrato con il voto dell'esame di Genetica Medica mediante il calcolo del valore medio con arrotondamento per difetto.</p> |

|                        |  |
|------------------------|--|
| Criteri di valutazione | <ul style="list-style-type: none"><li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i><ul style="list-style-type: none"><li>○ valutazione delle finalità delle tecniche usate nella diagnostica Citogenetica, nonché' della struttura dei cromosomi e delle loro aberrazioni</li></ul></li><li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i><ul style="list-style-type: none"><li>○ valutazione delle finalità delle singole esercitazioni di laboratorio e dei passaggi tecnici degli esperimenti svolti durante le stesse</li></ul></li><li>• <i>Autonomia di giudizio:</i><ul style="list-style-type: none"><li>○ capacità di ragionamento critico sui contenuti del corso</li></ul></li><li>• <i>Abilità comunicative:</i><ul style="list-style-type: none"><li>○ utilizzo di un linguaggio scientifico adeguato e lineare</li></ul></li><li>• <i>Capacità di apprendere:</i><ul style="list-style-type: none"><li>○ essere in grado di rispondere correttamente a tutte le domande poste in sede d'esame</li></ul></li></ul> |
|------------------------|--|

**COURSE OF STUDY Medical Biotechnologies and Molecular Medicine**
**ACADEMIC YEAR 2023-2024**
**ACADEMIC SUBJECT Laboratory of Human Cytogenetics**

| General information                          |                                       |
|--|---------------------------------------|
| Year of the course                           | 1                                     |
| Academic calendar (starting and ending date) | 04-03-2024/15-06-2024                 |
| Credits (CFU/ETCS):                          | 3                                     |
| SSD  | BIO/18                                |
| Language                                     | Italian                               |
| Mode of attendance                           | Mandatory for the laboratory activity |

| Professor/ Lecturer  |  |
|--|--|
| Name and Surname   | Clelia Tiziana Storlazzi   |
| E-mail   | cleliatiziana.storlazzi@uniba.it   |
| Telephone  | +39 080 5443582  |
| Department and address   | Department of Biology, Via E. Orabona no.4, 70125 Bari, Italy (III floor, room no. 45) |
| Virtual room   | Microsoft Teams platform with code 08g0eew   |
| Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.) | by appointment   |

| Work schedule |          |   |  |
|---------------|----------|---|--|
| Hours         |          |   |  |
| Total         | Lectures | Hands-on (laboratory, workshops, working groups, seminars, field trips) | Out-of-class study hours/ Self-study hours |
| 52            | 16       | 36 (12x3 groups)  | 47   |
| CFU/ETCS      |          |   |  |
| 3             | 2        | 1   |  |

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Learning Objectives</b>  | The course aims to make the student understand the causes and consequences of chromosomal alterations in somatic and germ cells, and to acquire in-depth knowledge about conventional and molecular cytogenetic diagnostics for their identification and study |
| <b>Course prerequisites</b> | Acquisition of theoretical skills with reference to Human Genetics, in order to learn the molecular and technical aspects of human chromosomes analysis.   |

|   |   |
|---|---|
| <b>Teaching strategies</b>                      | Lectures with the use of PowerPoint; laboratory exercises carried out in the research laboratories of the teacher. The course is not delivered in e-learning mode.  |
| <b>Expected learning outcomes in terms of</b>   |   |
| <b>Knowledge and understanding:</b>             | <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Acquisition of theoretical and operational skills with reference to Human Cytogenetics, in order to learn the molecular and technical aspects of human chromosome analysis</li> </ul>      |
| <b>Applying knowledge and understanding on:</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Students are required to participate in laboratories in order to ensure the acquisition of methodological skills to perform diagnostics and biological research in Cytogenetics</li> </ul> |
| <b>Soft skills</b>                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>● <i>Making informed judgments and choices</i></li> <li>○ acquire autonomy in areas related to the evaluation and interpretation of</li> </ul>   |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
|                                    | experimental data for the study of Cytogenetics;  |
|                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Communicating knowledge and understanding</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ acquire vocabulary and terminology related to Cytogenetics in order to understand any further information through specific bibliography.,</li> </ul> </li> <li>• <i>Capacities to continue learning</i></li> <li>• acquire the ability to deepen and critically read the evolution of the discipline, through the consultation of texts and databases.</li> </ul>  |
| <b>Syllabus</b>                    |   |
| <b>Content knowledge</b>           | <p><u>Frontal lessons (2 CFU):</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Structure of the chromosome. Chromosomal territories. TADs. Methods for studying chromosomal interactions.</li> <li>- Introduction to Cytogenetics</li> <li>- Euchromatin and heterochromatin</li> <li>- Centromeres and Telomeres</li> <li>- Differential staining for chromosome identification: the human karyotype</li> <li>- Chromosomal mutations of number and structure</li> <li>- Non-disjunction: <ul style="list-style-type: none"> <li>a) origin and consequences of aneuploidies: cytogenetics of spontaneous abortions;</li> <li>b) origin and consequences of chromosomal mutations: deletions, duplications, inversions, translocations</li> </ul> </li> <li>- Techniques for the study of chromosomal aberrations: FISH, M-FISH, mBAND, Rx-FISH, microdissection, CGH, array CGH, array painting, immuno-FISH, Q-FISH, RNA-FISH</li> <li>- Cell culturing</li> <li>- Chromosomal aberrations in tumors</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Laboratory activity (1 CFU)</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Preparation of slides for conventional cytogenetic analysis.</li> <li>• Chromosomal staining with Quinacrine mustard (Q banding).</li> <li>• Analysis of the normal human karyotype.</li> <li>• Analysis of the human karyotype with chromosomal aberrations.</li> <li>• FISH: illustration of the protocol on fresh and paraffin-embedded samples; computer physical mapping experiment of BAC probes on normal human chromosomes; computer analysis of FISH results of a structural chromosomal rearrangement obtained on aberrant human chromosomes with BAC/fosmid probes.</li> </ul> </li> </ul> |
| <b>Texts and readings</b>          | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Testo-Atlante di Citogenetica Umana, Springer, Ventruto/Sacco/Lonardo;</li> <li>- Genetica Umana Molecolare, Strachan &amp; Read, Garland Science</li> <li>- Genetica, Pierce BA, Zanichelli</li> <li>- Genetica-Un approccio Molecolare, Peter J. Russell, Pearson editor</li> </ul>  |
| <b>Notes, additional materials</b> | Scientific articles taken from recent literature will be provided to integrate what reported on books, in addition to the PowerPoint files of the lectures.   |
| <b>Assessment</b>                  |   |
| Assessment methods                 | Oral assessment after the submission (at least one week before the date of the exam) by email of a written report about the overall laboratory activity.  |
| Assessment criteria                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Knowledge and understanding <ul style="list-style-type: none"> <li>○ evaluation of the purposes of the techniques used in cytogenetic diagnostics, as well as of the structure of chromosomes and their aberrations</li> </ul> </li> <li>• Applying knowledge and understanding <ul style="list-style-type: none"> <li>○ evaluation of the purposes of the individual laboratory exercises and of the technical steps of the experiments carried out during the laboratory experience</li> </ul> </li> </ul>   |

|                                 |   |
|---------------------------------|---|
|                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Autonomy of judgment             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ ability to critically reason on the course contents</li> </ul> </li> <li>• Communication skills             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ use of an adequate and linear scientific language</li> </ul> </li> <li>• Capacities to continue learning             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ be able to correctly answer all the questions asked during the examination</li> </ul> </li> </ul>   |
| Final exam and grading criteria | <p>The exam aims to verify the understanding of the rationale for carrying out the laboratory activity, as well as ascertaining the learning of the molecular, technical, diagnostic and research aspects of Human Cytogenetics. It is also required to make connections with other disciplines, as Cytogenetics is a subject that requires interdisciplinary skills, without going into the details of the other disciplines. The evaluation will be performed by a score out of thirties; the test will be passed with a mark equal to or greater than 18. This score will then be integrated with that obtained for the Medical Genetics exam. The final score will be calculated by obtaining the average value rounded down.</p> |