

**CORSO DI STUDIO:** BIOTECNOLOGIE MEDICHE E MEDICINA MOLECOLARE

**ANNO ACCADEMICO:** 2023-2024

**DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO:** BIOINFOMATICA E ANALISI FUNZIONALE  
DEL GENOMA

| Principali informazioni sull'insegnamento  |  |
|--|--|
| Anno di corso                              | <i>1 anno</i>                              |
| Periodo di erogazione                      | <i>1 semestre (01-10-2023 -26-01-2024)</i> |
| Crediti formativi universitari (CFU/ETCS): | <i>6</i>                                   |
| SSD  | <i>Biologia Molecolare – BIO/11</i>        |
| Lingua di erogazione                       | <i>Italiano</i>                            |
| Modalità di frequenza                      | <i>Raccomandata ma non obbligatoria</i>    |

| Docente        |   |
|----------------|---|
| Nome e cognome | <i>Graziano Pesole</i>  |
| Indirizzo mail | <i>graziano.pesole@uniba.it</i>   |
| Telefono       | <i>+39 0805443588</i>   |
| Sede           | <i>Nuovo Palazzo di Biologia, Via Orabona 4, Campus "E. Quagliariello" (1 piano, stanza 48)</i> |
| Sede virtuale  | <i>Codice TEAMS: x5v6hnf</i>  |
| Ricevimento    | <i>Ricevimento su appuntamento (qualsiasi giorno feriale)</i>                                   |

| Organizzazione della didattica |                    |  |                    |
|--------------------------------|--------------------|--|--------------------|
| Ore                            |                    |  |                    |
| Totali                         | Didattica frontale | Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro) | Studio individuale |
| <i>150</i>                     | <i>32</i>          | <i>24</i>  | <i>94</i>          |
| CFU/ETCS                       |                    |  |                    |
| <i>6</i>                       | <i>4</i>           | <i>2</i>   |                    |

|                            |   |
|----------------------------|---|
| <b>Obiettivi formativi</b> | Acquisire le conoscenze di base relative alla struttura e alla funzione dei genomi eucariotici, procariotici e virali e le competenze elementari sui principali strumenti bioinformatici per la loro analisi finalizzata alle applicazioni nell'ambito delle Biotecnologie Mediche e della Medicina Molecolare. |
| <b>Prerequisiti</b>        | Conoscenze di base di Biologia Molecolare   |

|  |   |
|--|---|
|  |   |
| <p><b>Metodi didattici</b></p>   | <p>Lezioni frontali ed esercitazioni pratiche che includono l'applicazione di diversi software bioinformatici e approfondimenti sui risultati ottenuti</p>  |
| <p><b>Risultati di apprendimento previsti</b></p> <p><i>Da indicare per ciascun<br/>Descrittore di Dublino (DD=</i></p> <p><b>DD1 Conoscenza e capacità di comprensione</b></p> <p><b>DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate</b></p> <p><b>DD3-5 Competenze trasversali</b></p> | <p><b>Descrittore di Dublino 1:</b> <i>conoscenza e capacità di comprensione (che cosa lo/lastudente/studentessa conosce al termine dell'insegnamento);</i><br/>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> <p><b>Descrittore di Dublino 2:</b> <i>capacità di applicare conoscenza e comprensione (che cosa lo/la studente/studentessa sa fare al completamento dell'insegnamento ovvero quali sono le competenze che ha acquisito);</i><br/>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> <p><b>Descrittore di Dublino 3-5:</b> <i>capacità critiche e di giudizio (occorre indicare le attività che concorrono allo sviluppo di tali abilità.</i><br/><i>Autonomia di giudizio</i><br/>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> <p><i>Abilità comunicative</i><br/>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> <p><i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i><br/>Gli studenti acquisiranno adeguate capacità di apprendimento e approfondimento di ulteriori competenze tramite consultazione di materiale bibliografico o comunque disponibile in rete per un aggiornamento continuo sullo sviluppo delle conoscenze e metodologie nell'ambito delle Biotecnologie Mediche.</p> |

|   |  |
|---|--|
| <p><b>Contenuti di insegnamento (Programma)</b></p> | <p>Lezioni frontali (4 CFU)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>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.</li> <li>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.</li> <li>3. Struttura e organizzazione dei genomi virali</li> <li>4. Il genoma mitocondriale dei metazoi e delle piante: origine evolutiva e teoria endosimbiontica, struttura, contenuto genico, dimensioni, meccanismi per la sua replicazione ed espressione.</li> <li>5. Il genoma dei cloroplasti: cenni su dimensioni, struttura, contenuto genico e organizzazione genica.</li> <li>6. I progetti genomici: strategie di sequenziamento attraverso approcci shotgun e gerarchico.</li> <li>7. Il trascrittoma: concetti di base e metodologie di analisi dell'espressione genica.</li> <li>8. Tecnologie di seconda e terza generazione per il sequenziamento massivo.</li> <li>9. Applicazioni del sequenziamento massivo: sequenziamento e ri-sequenziamento 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.</li> </ol> <p>Esercitazioni (2 CFU)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Le banche dati di biosequenze: natura e struttura dei dati nelle risorse EMBL e GenBank e sistemi per la loro interrogazione (ENTREZ).</li> <li>2. Strumenti per la ricerca di similarità in banche dati: BLAST.</li> <li>3. Sistemi per "navigare" nei dati genomici: i browser Ensembl e UCSC.</li> <li>4. Metodi bioinformatici per lo studio dei genomi attraverso approcci di Next Generation Sequencing:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Genome Assembly;</li> <li>b. Single Nucleotide Variant Calling.</li> </ol> </li> <li>5. Metodi bioinformatici per lo studio del trascrittoma attraverso approcci di Next Generation Sequencing:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. caratterizzazione dei trascritti ed analisi statistica</li> </ol> </li> <li>6. Approcci bioinformatici per la caratterizzazione delle comunità microbiche attraverso gli approcci metagenomici:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Analisi di dati di metabarcoding;</li> <li>b. Analisi di dati di Shotgun Metagenomics</li> </ol> </li> </ol> |
| <p><b>Testi di riferimento</b></p>                  | <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Testo principale: "Fondamenti di Bioinformatica" – Manuela Helmer Citterich, Fabrizio Ferrè, Giulio Pavesi, Chiara Romualdi, Graziano Pesole; Zanichelli</li> <li>2) "Biologia Molecolare" - F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani; Casa Editrice Ambrosiana, Terza edizione, 2018</li> </ol>   |

|                                     |  |
|-------------------------------------|--|
|                                     | 3) "Tecniche e Metodi per la Biologia Molecolare" - F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani; Casa Editrice Ambrosiana, 2020   |
| <b>Nota ai testi di riferimento</b> | Per eventuali approfondimenti lo studente può fare riferimento alle pubblicazioni scientifiche citate nelle slides proiettate nel corso delle lezioni                              |
| <b>Materiali didattici</b>          | Materiale didattico: Appunti e slides delle lezioni disponibili presso:<br><a href="https://www.uniba.it/docenti/pesole-graziano">https://www.uniba.it/docenti/pesole-graziano</a> |

| <b>Valutazione</b>  |   |
|---|---|
| Modalità di verifica dell'apprendimento                                     | Valutazione dell'acquisizione dei contenuti del corso e della proprietà di linguaggio nella esposizione dei contenuti del corso.  |
| Criteri di valutazione  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Verranno valutate le conoscenze acquisite in relazione ai contenuti del corso, nonché la capacità di analisi critica dei dati analizzati</li> </ul> </li> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Verrà valutata la conoscenza degli strumenti bioinformatici utilizzati nelle esercitazioni, e la capacità di analisi critica dei risultati</li> </ul> </li> <li>• <i>Autonomia di giudizio:</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Verrà valutata la capacità di generare nuove conoscenze dei sistemi biologici analizzati e di prefigurare soluzioni applicative in ambito biotecnologico</li> </ul> </li> <li>• <i>Abilità comunicative:</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Verrà valutata la capacità di comunicare i risultati ottenuti dall'applicazione di strumenti bioinformatici in modo semplice ed efficace</li> </ul> </li> <li>• <i>Capacità di apprendere:</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Verrà valutata la capacità di estendere lo spettro applicativo degli approcci bioinformatici utilizzati in altri contesti e condizioni</li> </ul> </li> </ul> |
| Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale | Il voto finale verrà attribuito valutando nel complesso i risultati del percorso formativo sia nelle conoscenze di base che negli aspetti applicativi. La lode verrà concessa in seguito al riconoscimento di una piena maturazione delle conoscenze e delle competenze del corso, unite ad una brillante capacità espositiva e dimostrazione di acquisizione di senso critico e autonomia individuale.   |

|              |  |
|--------------|--|
|              |  |
| <b>Altro</b> |  |
|              |  |

**COURSE OF STUDY: *BIOINFORMATICS AND GENOME FUNCTIONAL ANALYSIS***  
**ACADEMIC YEAR : 2023-2024**

| General information                          |  |
|--|--|
| Year of the course                           | 1 <sup>st</sup> year   |
| Academic calendar (starting and ending date) | Medical Biotechnology and Molecular Medicine (October 1 <sup>st</sup> 2023, January 26 <sup>th</sup> , 2024) |
| Credits (CFU/ETCS):                          | 6  |
| SSD  | Molecular Biology, BIO/11  |
| Language                                     | Italian  |
| Mode of attendance                           | attendance recommended, but not mandatory  |

| Professor/ Lecturer  |  |
|--|--|
| Name and Surname   | Graziano Pesole  |
| E-mail   | graziano.pesole@uniba.it   |
| Telephone  | +39 0805443588   |
| Department and address   | New building of Biology, Via Orabona 4, Campus "E. Quagliariello" (1 piano, stanza 48) |
| Virtual room   | TEAMS code: x5v6hnf  |
| Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.) | Appointment only (all working days)  |

| Work schedule |          |   |  |
|---------------|----------|---|--|
| Hours         |          |   |  |
| Total         | Lectures | Hands-on (laboratory, workshops, working groups, seminars, field trips) | Out-of-class study hours/ Self-study hours |
| 150           | 32       | 24  | 94   |
| CFU/ETCS      |          |   |  |
| 6             | 4        | 2   |  |

|                             |   |
|-----------------------------|---|
| <b>Learning Objectives</b>  | Acquire basic knowledge related to the structure and function of eukaryotic, prokaryotic and viral genomes and basic skills on the main bioinformatics tools for their analysis aimed at applications in the field of Medical Biotechnology and Molecular Medicine. |
| <b>Course prerequisites</b> | Basic knowledge of Molecular Biology  |

|   |   |
|---|---|
| <b>Teaching strategy</b>                        | Lectures and practical exercises that include the application of various bioinformatics software and insights into the results obtained   |
| <b>Expected learning outcomes in terms of</b>   |   |
| <b>Knowledge and understanding on:</b>          | Acquisition of adequate knowledge of the structure and functional properties of the genomes of viruses, prokaryotes and eukaryotes, and of the experimental and bioinformatic tools designed for their characterization.  |
| <b>Applying knowledge and understanding on:</b> | The practical exercises carried out in the computerized classroom will provide practical knowledge and skills in the use and application of databases and bioinformatics tools for the analysis and interpretation of "omics" data, in particular, those generated by massive sequencing platforms, mainly focused on "Precision Medicine". |

|                    |  |
|--------------------|--|
| <b>Soft skills</b> | <ul style="list-style-type: none"><li>• <i>Making informed judgments and choices</i><br/>Students will acquire an independent ability to evaluate and interpret data from research on an "omic" scale, and will be able to develop original experimental designs, based on the use of NGS data, for a wide variety of issues related to Precision Medicine.</li><li>• <i>Communicating knowledge and understanding</i><br/>Students will acquire adequate written and oral communication skills and tools, in Italian and English, aimed at exchanging ideas, information, data and methodologies with specialist and non-specialist interlocutors. In particular, they will acquire specific communication skills to confront and work in groups with experts in both the clinical and technological fields (computer scientists, engineers, etc.) in order to develop the multidisciplinary approaches necessary for the development of Precision Medicine practices.</li><li>• <i>Capacities to continue learning</i><br/>Students will acquire adequate learning skills and deepen further skills by consulting bibliographic material or otherwise material available online for a continuous update on the development of knowledge and methodologies in the field of Medical Biotechnology.</li></ul> |
|--------------------|--|

| <b>Syllabus</b>           |   |
|---------------------------|---|
| <b>Content knowledge</b>  | <p><b>Frontal lessons (4 CFU)</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Structural and functional features of prokaryotic genomes: shape, size, base composition and codon usage, content in genes and their organization. Databases dedicated to microbial genomes. The viral genomes.</li> <li>2. Structural and functional features of eukaryotic genomes: shape, size, base composition and codon usage, content in genes and their organization, gene families. Features and functions of the non-coding portion of the genome: genes for rRNA, tRNA and other non-protein coding RNAs.</li> <li>3. Structure and organization of viral genomes.</li> <li>4. The mitochondrial genome of metazoans and plants: evolutionary origin and endosymbiotic theory, structure, gene content, dimensions, mechanisms for its replication and expression.</li> <li>5. The chloroplast genome: notes on size, structure, gene content and gene organization.</li> <li>6. Genomic projects: sequencing strategies through shotgun and hierarchical approaches.</li> <li>7. The transcriptome: basic concepts and methodologies of gene expression analysis.</li> <li>8. Second and third generation technologies for massive sequencing.</li> <li>9. Applications of massive sequencing: sequencing and re-sequencing of genomes; analysis of the exome and identification of pathogenic mutations; analysis of the coding and non-coding fraction of the transcriptome; study of protein-nucleic acid interactions and characterization of epigenetic properties (DNA methylation and histone modifications); microbiome analysis of clinical and environmental samples with metagenomic approaches.</li> </ol> <p><b>Exercises: 2 CFU</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Biosequence databases: nature and structure of data in EMBL and GenBank resources and systems for their query (ENTREZ).</li> <li>2. Tools for similarity research in databases: BLAST.</li> <li>3. Systems to “navigate” in genomic data: Ensembl and UCSC browsers.</li> <li>4. Bioinformatics methods for the study of genomes through Next Generation Sequencing approaches:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Genome Assembly.</li> <li>b. Single Nucleotide Variant Calling.</li> </ol> </li> <li>5. Bioinformatics methods for the study of the transcriptome through Next Generation Sequencing approaches:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. characterization of transcripts and statistical analysis;</li> </ol> </li> <li>6. Bioinformatics approaches for the study of microbial communities through metagenomic approaches:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Analysis of metabarcoding data;</li> <li>b. Shotgun Metagenomics Data Analysis</li> </ol> </li> </ol> |
| <b>Texts and readings</b> | <ol style="list-style-type: none"> <li>4) Main textbook: “Fondamenti di Bioinformatica” – Manuela Helmer Citterich, Fabrizio Ferrè, Giulio Pavesi, Chiara Romualdi, Graziano Pesole; Zanichelli</li> <li>5) “Biologia Molecolare” - F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani;</li> </ol>  |

|                                    |  |
|------------------------------------|--|
|                                    | 6) Casa Editrice Ambrosiana, Terza edizione, 2018<br>"Tecniche e Metodi per la Biologia Molecolare" - - F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani; Casa Editrice Ambrosiana, 2020 |
| <b>Notes, additional materials</b> | For any further information, the student can refer to the scientific publications cited in the slides projected during the lessons   |
| <b>Repository</b>                  | Notes and slides of the lesson available at:<br><a href="https://www.uniba.it/docenti/pesole-graziano">https://www.uniba.it/docenti/pesole-graziano</a>                                |

|                                 |  |
|---------------------------------|--|
| <b>Assessment</b>               |  |
| Assessment methods              | Evaluation of the acquisition of the course contents and of the language properties in the presentation of the course contents   |
| Assessment criteria             | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Knowledge and understanding</i><br/>The knowledge acquired in relation to the contents of the course will be assessed, as well as the ability to critically interpret the data analyzed</li> <li>• <i>Applying knowledge and understanding</i><br/>The knowledge of the bioinformatics tools used in the exercises and the ability to critically analyze the results will be assessed</li> <li>• <i>Autonomy of judgment</i><br/>The ability to generate new knowledge of the biological systems analyzed and to prefigure application solutions in the biotechnology field will be evaluated</li> <li>• <i>Communication skills</i><br/>The ability to communicate the results obtained from the application of bioinformatics tools in a simple and effective way will be assessed</li> <li>• <i>Capacities to continue learning</i><br/>The ability to extend the application spectrum of bioinformatics approaches used in other contexts and conditions will be evaluated.</li> </ul> |
| Final exam and grading criteria | The final grade will be awarded by evaluating the overall results of the training course both in the basic knowledge and in the applicative aspects.<br>The honors (laudem) will be granted following the recognition of a full maturity of the knowledge and skills of the course, combined with a brilliant presentability and demonstration of the acquisition of critical sense and individual autonomy.   |
| <b>Further information</b>      |  |
|                                 |  |