

CORSO DI STUDIO: *Corso di laurea in Medicina*

ANNO ACCADEMICO AA 2023-2024

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO *Biologia Cellulare – Cellular Biology (4CFU)*

CORSO INTEGRATO: *Biologia Applicata e Molecolare – Applied and Molecular Biology (9CFU)*

Sede di BARI – canale LZ

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	<i>1 anno</i>
Periodo di erogazione	<i>1 semestre (9/10/2023 – 26/01/2024)</i>
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	<i>4 CFU</i>
SSD	<i>BIOLOGIA APPLICATA - BIO/13</i>
Lingua di erogazione	<i>Italiano</i>
Modalità di frequenza	<i>obbligatoria</i>

Docente	
Nome e Cognome	<i>Gabriella GUIDA</i>
Indirizzo mail	<i>Gabriella.guida@uniba.it</i>
Telefono	<i>+39 0805448555</i>
Dipartimento	<i>DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA TRASLAZIONALE E NEUROSCIENZE (DiBrain)</i>
Sede	<i>2 piano, Nuovo Complesso di Scienze Biomediche, POLICLINICO – p.zza G. Cesare BARI</i>
Sede virtuale	<i>Gabriella Guida su Piattaforma Teams, codice: tir662d</i>
Ricevimento	<i>Gli studenti si ricevono in presenza il martedì e giovedì dalle ore 12,00 alle ore 13,00 presso il Nuovo Complesso delle Scienze Biomediche - 2° piano, previa conferma via e-mail.</i>

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
<i>100</i>	<i>40</i>	<i>0</i>	<i>60</i>
CFU/ETCS			
<i>4</i>			



Obiettivi formativi	Il corso di Biologia si propone di fornire agli studenti le basi del metodo scientifico e del linguaggio proprio della Biologia cellulare, nonché le conoscenze dei processi biologici delle cellule. In particolare l'attività formativa, in coerenza con la declaratoria del SSD BIO/13, ha l'obiettivo di far comprendere: - la logica costruttiva delle strutture biologiche ai diversi livelli di organizzazione dei viventi; - i meccanismi preposti al funzionamento e alla riproduzione della cellula; - la struttura e funzione degli acidi nucleici e il flusso di informazioni nelle cellule; - la relazione struttura-funzione e l'espressione dell'informazione genetica nelle cellule - i principi alla base della diversificazione delle unità biologiche; - il carattere dinamico della materia vivente, come risultato delle interazioni tra unità biologiche ed ambiente - applicazioni biotecnologiche relative alle conoscenze dei processi di cui sopra
Prerequisiti	E' una disciplina del primo anno, primo semestre per cui non vi sono prerequisiti specifici differenti da quelli richiesti per l'accesso al corso di laurea

Metodi didattici	Lezioni frontali con l'ausilio di power point, libri di testo e materiale didattico fornito dal docente agli studenti.
-------------------------	--

Risultati di apprendimento previsti <i>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=</i> DD1 Conoscenza e capacità di comprensione DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate	<p>I risultati di apprendimento attesi al termine del corso, includono la conoscenza e la comprensione degli argomenti presentati a lezione, capacità di analisi e sintesi e autonomia di giudizio sugli argomenti e l'acquisizione di un linguaggio appropriato con una terminologia specialistica e chiara.</p> <p>I risultati di apprendimento specifici del programma sono coerenti con le disposizioni generali del Processo di Bologna e le disposizioni specifiche della direttiva 2005/36 / CE. Si trovano all'interno del Quadro europeo delle qualifiche (descrittori di Dublino) come segue:</p> <p>DD1: Conoscenza e comprensione L'obiettivo del corso di BIOLOGIA CELLULARE è portare gli studenti alla comprensione:</p> <ul style="list-style-type: none">- della logica costruttiva delle strutture biologiche fondamentali ai diversi livelli di organizzazione della materia vivente-dei principi generali che presiedono al funzionamento delle diverse unità biologiche sia per quanto concerne l'aspetto energetico sia l'aspetto informativo-dei principi che governano la diversificazione delle unità biologiche-dei meccanismi fondamentali alla base del differenziamento cellulare e dei processi di proliferazione-del carattere dinamico della materia vivente come risultato delle interazioni tra le unità biologiche e l'ambiente <p>DD2. Conoscenze applicate e capacità di comprensione Capacità di sviluppare competenze adeguate all'applicazione dei contenuti della disciplina per argomentazioni critiche ed autonome su:</p>
--	---



<p>DD3-5 Competenze trasversali</p>	<p>- le conoscenze dell'organizzazione delle cellule procariotiche ed eucariotiche e dei processi biologici di base delle cellule e degli organismi; - il ciclo cellulare e la sua regolazione; - le principali metodologie di studio dei processi biologici.</p> <p>DD3: Autonomia di giudizio Lo studente deve poter acquisire un'adeguata autonomia di giudizio, che potrà essere raggiunta attraverso la costituzione di una solida cultura scientifica, di cui la conoscenza della struttura cellulare e dei relativi meccanismi, rappresentano un'importante componente.</p> <p>DD4: Abilità comunicative Lo studente dovrà essere in grado di esporre e spiegare, in maniera semplice ma rigorosa, la struttura cellulare e i relativi meccanismi.</p> <p>DD5: Capacità di apprendimento Lo studente dovrà essere in grado di collegare e integrare le conoscenze apprese con quelle dei corsi successivi. Inoltre, dovrà essere in grado di aggiornare le proprie conoscenze pertinenti alla biologia cellulare, consultando pubblicazioni scientifiche per un continuo aggiornamento delle conoscenze in campo biomedico.</p>
<p>Contenuti di insegnamento (Programma)</p>	<p>ORGANISMI ED AMBIENTE. Definizione di ecosistema. Flusso di energia e materia. Organismi autotrofi ed eterotrofi. CARATTERISTICA DEI VIVENTI E TEORIA CELLULARE. Comprensione della cellula come unità strutturale e funzionale in cui sono riconoscibili le caratteristiche fondamentali e generali degli organismi viventi. L'evoluzione.</p> <p>STRUTTURA DELLE MOLECOLE BIOLOGICHE (una introduzione): Chimica dei viventi. Biomolecole nella cellula, struttura e proprietà. Acqua, zuccheri, lipidi e proteine. Sulla base delle conoscenze acquisite nei corsi integrati di chimica e fisica, conoscere la relazione tra la struttura e la funzione degli acidi nucleici (DNA e RNA) e delle proteine, con particolare riferimento alla funzione degli enzimi quali catalizzatori biologici. I ribozimi.</p> <p>LA CELLULA: STRUTTURA E FUNZIONE Organizzazione cellulare e macromolecolare. Cellula procariotica e cellula eucariotica. Definizione di virus come parassita endocellulare, viroidi e prioni. Le analogie e le differenze tra i virus, le cellule procariotiche e le cellule eucariotiche. Le membrane. struttura, funzione. Il trasporto attraverso le membrane. La diffusione semplice, la diffusione facilitata, il trasporto attivo. Meccanismi di trasduzione del segnale: Messaggeri e recettori. Segnali chimici e recettori cellulari. Recettori associati a proteine G. Recettori associati a protein-chinasi. Recettori citoplasmatici e nucleari. Compartimenti intracellulari: struttura e funzione. Il reticolo endoplasmico. Il complesso di Golgi. Endocitosi e esocitosi. Gli endosomi. I lisosomi. I perossisomi. Metabolismo energetico: -chemiotrofo: Respirazione aerobia. Il mitocondrio: struttura e funzione. Ruolo energetico del mitocondrio. -fototrofo: la fotosintesi. Il cloroplasto: struttura e funzione. Analogie e differenze rispetto al mitocondrio.</p>



	<p>- I sistemi del citoscheletro. Microtubuli. Microfilamenti. Filamenti intermedi. Struttura e funzione. Strutture extracellulari, l'adesione e le giunzioni cellulari (Cenni).</p> <p>La base strutturale dell'informazione cellulare: DNA, cromosomi e nucleo. Il nucleo: struttura e funzione. Nucleolo. L'involucro nucleare e le sue funzioni.</p> <p>STRUTTURA DEI GENOMI E DEI GENI:</p> <p>a) Dimensione, organizzazione e contenuto informativo dei genomi procariotici ed eucariotici. DNA codificante e non codificante.</p> <p>b) Struttura del gene in eucarioti e procarioti. Concetto di promotore, intensificatore, terminatore, introne ed esone, sequenza codificante.</p> <p>MECCANISMI FONDAMENTALI DELL'ESPRESSIONE GENICA</p> <p>Regolazione dell'espressione genica negli eucarioti: controllo genomico, trascrizionale, post-trascrizionale (concetti generali). Modificazioni epigenetiche.</p> <p>a) La trascrizione genica: meccanismo di base nei procarioti e negli eucarioti ed apparato enzimatico richiesto (RNA polimerasi).</p> <p>b) Trascrizione e maturazione dei trascritti negli eucarioti: capping, splicing, poliadenilazione. Struttura degli RNA messaggeri maturi e loro trasporto al citoplasma.</p> <p>c) Meccanismo della traduzione in eucarioti e procarioti. Regolazione della traduzione negli eucarioti. RNA non codificanti ed RNA regolatori. Struttura dei ribosomi e dell'RNA di trasporto. Il codice genetico e le regole della traduzione. Folding cotraduzionale e post-traduzionale delle proteine. Smistamento delle proteine ai vari compartimenti cellulari in eucarioti.</p> <p>IL CICLO CELLULARE E LA SUA REGOLAZIONE:</p> <p>Le diverse fasi del ciclo cellulare e il loro significato. Ruolo dei fattori di crescita. Concetto di differenziamento cellulare. Le cellule staminali. Controllo del ciclo cellulare. Progressione del ciclo: cicline e protein-chinasi ciclina-dipendenti. Fattori di crescita e proliferazione cellulare. Il cancro come alterazione dei meccanismi di controllo della proliferazione cellulare. Concetto di protooncogeni, oncogeni, antioncogeni. Meccanismi di morte cellulare. Concetto di autofagia. Trasformazione in senso neoplastico e metastasi.</p> <p>Cenni alle tecniche di studio delle cellule.</p>
Testi di riferimento	<p>- E. Ginelli e M. Malcovati: - Molecole, Cellule e Organismi – EdiSES - Ultima ed.</p> <p>- BECKER: Il mondo della cellula (J Hardin, J.P. Lodolce) – Pearson ed. - ultima edizione</p> <p>- G. KARP – Biologia Cellulare e molecolare (J. Iwasa, W. Marshall) - EdiSES Ultima edizione</p> <p>- Alberts B, et al. – L'essenziale di Biologia molecolare della cellula – ultima edizione – Zanichelli</p> <p>- G. M. COOPER – La cellula (L. Amicone, R. Strippoli) – Piccin ed.</p>
Note ai testi di riferimento	<p>Materiale delle lezioni fornito agli studenti. Guida alla lettura di articoli scientifici di particolare interesse riguardante la biologia cellulare.</p>



Materiali didattici	Materiale didattico condiviso su piattaforma TEAMS.
Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	L'esame prevede una prova scritta che se superata, almeno con la sufficienza, permette l'accesso alla prova orale.
Criteri di valutazione	La prova scritta ha l'obiettivo di una verifica generale di tutto il programma di biologia cellulare. La prova orale consiste in un colloquio, volto ad accertare la capacità di argomentare e discutere criticamente i contenuti del programma, l'acquisizione della terminologia specifica della disciplina, le competenze espositive ed argomentative, l'autonomia di giudizio, la pertinenza delle risposte rispetto alle domande poste dalla commissione, la visione complessiva della disciplina e la capacità di raccordo tra le differenti parti del programma.
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	<p>Il voto del colloquio orale sarà espresso in trentesimi e varierà da 0/30 a 30/30 con lode, secondo il seguente schema di valutazione:</p> <ul style="list-style-type: none">• 30-30 e lode; eccellente conoscenza e comprensione dei contenuti dell'insegnamento. Lo studente dimostra elevata capacità analitico-sintetica ed espositiva; è in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di elevata complessità.• 27-29; ottima conoscenza dei contenuti dell'insegnamento e del linguaggio specifico. Lo studente dimostra ottima capacità analitico-sintetica e ottima capacità espositiva; è in grado di applicare le conoscenze per risolvere problemi di media/elevata complessità.• 24-26; buona conoscenza e comprensione degli argomenti trattati, buona proprietà di linguaggio e capacità espositiva; lo studente è in grado di applicare le conoscenze acquisite per risolvere problemi di media complessità.• 21-23; discreta conoscenza e comprensione degli argomenti trattati in taluni casi limitata solo agli argomenti principali, discreta capacità espositiva. Accettabile capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite.• 18-20; Minima conoscenza e comprensione degli argomenti trattati spesso limitata solo agli argomenti principali. Modesta capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina e di applicare autonomamente le conoscenze acquisite.• 1-17; Insufficiente; mancata dimostrazione del possesso delle conoscenze dei contenuti principali dell'insegnamento con scarsissima o nulla capacità di utilizzare il linguaggio specifico della disciplina. <p>Il voto finale del corso integrato sarà stabilito in funzione di una media ponderata dei voti riportati nei singoli insegnamenti.</p>
Altro	-----

SCHEDA DI INSEGNAMENTO IN LINGUA INGLESE

COURSE OF STUDY: *Medicine and Surgery/ canale LZ*

ACCADEMIC YEAR: *AA 2023-2024*

ACADEMIC SUBJECT: *Cellular Biology (4CFU)*

INTEGRATE COURSE: *Applied and Molecular Biology (9CFU)*

BARI – LZ

General information	
Year of the course	I year – I semester
Academic calendar (starting and ending date)	9/10/2023 – 26/01/2024
Credits (CFU/ETCS):	Academic subject: 4 CFU - Integrated Course: 9 CFU.
SSD	Experimental Biology – BIO/13
Language	Italian
Mode of attendance	Mandatory

Professor/ Lecturer	
Name and Surname	Gabriella GUIDA
E-mail	Gabriella.guida@uniba.it
Telephone	+39 0805448555
Department	Department of Translational Biomedicine and Neuroscience (DiBraiN)
address	2nd floor, Nuovo Complesso delle Scienze Biomediche, POLICLINICO – p.zza G. Cesare BARI
Virtual room	Gabriella Guida, Teams code: tir662d
Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.)	Students will be welcomed on Tuesday or Thursday (H 12-13) by previous appointment via e-mail

Work schedule			
Hours			
Total	Lectures	Hands-on (laboratory, workshops, working groups, seminars, field trips)	Out-of-class study hours/ Self-study hours
100	40	---	60
CFU/ETCS			
4			



Learning Objectives	The Biology course aims to provide students with the basics of the scientific method and the language of cellular biology, as well as knowledge of the biological processes of cells. In particular the teaching activity, in line with the declaration of the Scientific Disciplinary Sector BIO/13, has the attainment target to let students to understand: - the constructive logic of biological structures at the different levels of organization of living beings; - the mechanisms responsible of functioning and reproduction of the cell; - the structure and function of nucleic acids and the flow of information in cells; - the structure-function relationship and molecular recognition as the basis of the action of informational molecules and the expression of genetic information in cells - the principles underlying the diversification of biological units; - the dynamic character of living matter, as a result of the interactions between biological units and the environment - biotechnological applications relating to the knowledge of the above processes
Course prerequisites	It is a first year, first semester course, for which there are no specific prerequisites different from those required for access to the degree course.
Teaching strategie	Lectures with the aid of Power Point, textbooks and teaching material provided by the teacher to the students.
Expected learning outcomes in terms of	The learning outcomes expected at the end of the course include knowledge and understanding of the topics presented in class, analysis and synthesis skills and independent judgment on the topics and the acquisition of appropriate language with clear, specialist terminology. The specific learning outcomes of the program are consistent with the general provisions of the Bologna Process and the specific provisions of Directive 2005/36/EC. They are found within the European Qualifications Framework (Dublin descriptors).
Knowledge and understanding on:	The objective of the CELLULAR BIOLOGY course is to let the students to understand: <ul style="list-style-type: none">○ the constructive logic of the fundamental biological structures at the different levels of organization of living matter○ the general principles that govern the functioning of the different biological units both in terms of the energetic aspect and the informational aspect○ the principles that govern the diversification of biological units○ the fundamental mechanisms underlying cellular differentiation and proliferation processes.○ the dynamic character of living matter as a result of interactions between biological units and the environment
Applying knowledge and understanding on:	Ability to develop adequate skills for the application of the contents of the discipline for critical and autonomous arguments on: <ul style="list-style-type: none">- knowledge of the organization of prokaryotic and eukaryotic cells and of the basic biological processes of cells and organisms;• the laws that regulate the transmission of hereditary characteristics in living species;• the main methodologies of cell biology and molecular genetics.



Soft skills	<ul style="list-style-type: none">• <i>Making informed judgments and choices</i> <p>The student must be able to acquire adequate autonomy of judgement, both within his own field of work and outside of it, which can be achieved through the establishment of a solid scientific culture of which, knowledge of the cellular structure and related mechanisms, represent an important component.</p>
	<ul style="list-style-type: none">• <i>Communicating knowledge and understanding</i> <p>The student must be able to expose and explain, in a simple but rigorous way, even to a non-expert audience, the cellular structure and its mechanisms.</p> <ul style="list-style-type: none">• <i>Capacities to continue learning</i> <p>The student must be able to connect and integrate the knowledge learned with that of subsequent courses. Furthermore, students must be able to update their knowledge in the field of cell biology, consulting scientific publications for continuous updating of knowledge in the biomedical field.</p>



Syllabus

Content knowledge:

ORGANISMS AND ENVIRONMENT. Definition of ecosystem. Flow of energy and matter. Autotrophic and heterotrophic organisms. Characteristics of living things and cellular theory. Understanding of the cell as a structural and functional unit in which the fundamental and general characteristics of living organisms are recognisable. Evolution.

STRUCTURE OF BIOLOGICAL MOLECULES (an introduction): Chemistry of living being. Biomolecules in the cell, structure and properties. Water, sugars, lipids and proteins. Based on the knowledge acquired in the integrated chemistry and physics courses, the course explore the relationship between the structure and function of nucleic acids (DNA and RNA) and proteins, with particular reference to the function of enzymes as biological catalysts. The ribozymes.

THE CELL: STRUCTURE AND FUNCTION

Cellular and macromolecular organization. Prokaryotic cell and eukaryotic cell. Definition of viruses as intracellular parasites, viroids and prions. The similarities and differences between viruses, prokaryotic cells and eukaryotic cells.

The membranes. structure, function. Transport across membranes. Simple diffusion, facilitated diffusion, active transport.

Signal transduction mechanisms: Messengers and receptors. Chemical signals and cellular receptors. Receptors associated with G proteins. Receptors associated with protein kinases. Cytoplasmic and nuclear receptors.

Intracellular compartments: structure and function. The endoplasmic reticulum. The Golgi complex. Endocytosis and exocytosis. Endosomes. The lysosomes. The peroxisomes.

Energy metabolism:

- chemotrophic: Aerobic respiration. The mitochondrion: structure and function. Energetic role of the mitochondrion.
- phototrophic: photosynthesis. The chloroplast: structure and function. Similarities and differences with respect to the mitochondrion.

The cytoskeleton and cell motility. Cytoskeletal systems. Microtubules. Microfilaments. Intermediate filaments. Structure and function. Extracellular structures, adhesion and cell junctions (Outline).

THE STRUCTURAL BASIS OF CELLULAR INFORMATION: DNA, CHROMOSOMES AND NUCLEUS.

The nucleus: structure and function. Nucleolus. The nuclear envelope and its functions.

Structure of genomes and genes:

- a) Size, organization and informational content of prokaryotic and eukaryotic genomes. Coding and non-coding DNA.
- b) Gene structure in eukaryotes and prokaryotes. Concept of promoter, enhancer, intron and exon, coding sequence.

FUNDAMENTAL MECHANISMS OF GENE EXPRESSION

Regulation of gene expression in eukaryotes: genomic, transcriptional, post-transcriptional control (general concepts). Epigenetic modifications.

- a) Gene transcription: basic mechanism in prokaryotes and eukaryotes and required enzymatic apparatus (RNA polymerase).
- b) Transcription and maturation of transcripts in eukaryotes: capping, splicing, polyadenylation. Structure of mature messenger RNAs and their transport to the cytoplasm.
- c) Translation mechanism in eukaryotes and prokaryotes. Regulation of translation in eukaryotes. Non-coding RNAs and regulatory RNAs. Structure of ribosomes and transport RNA. The genetic code and the rules of translation. Co-translational and post-translational protein folding. Sorting of proteins to various cellular compartments in eukaryotes.

THE CELL CYCLE AND ITS REGULATION:

The different phases of the cell cycle and their meaning. Role of growth factors. Cellular differentiation concept. Stem cells. Control of the cell cycle. Cycle progression: cyclins and cyclin-dependent protein kinases. Cellular growth and proliferation factors. Cancer as an alteration of the control mechanisms of cell proliferation. Concept of proto-oncogenes, oncogenes, anti-oncogenes. Cell death mechanisms. Concept of autophagy (pro-survival and/or pro-death). Concepts on tumor progression and metastasis. Notes on cell study techniques.



Texts and readings	<ul style="list-style-type: none"> - E. Ginelli e M. Malcovati: - Molecole, Cellule e Organismi – EdiSES - Ultima ed. - BECKER: Il mondo della cellula (J Hardin, J.P. Lodolce) – Pearson ed. - ultima edizione - G. KARP – Biologia Cellulare e molecolare (J. Iwasa, W. Marshall) - EdiSES Ultima edizione - Alberts B, et al. – L'essenziale di Biologia molecolare della cellula – ultima edizione – Zanichelli - G. M. COOPER – La cellula (L. Amicone, R. Strippoli) – Piccin ed.
Notes, additional materials	Lesson material will be provided to students. Guide to reading scientific articles of particular interest regarding cell biology.
Repository	Teaching material is shared on the TEAMS platform

Assessment	
Assessment methods	The exam includes a written test which, if passed, at least with a passing grade, allows access to the oral test.
Assessment criteria	The written test has the objective of a general assessment of the entire cell biology program. The oral exam aims to verify the ability to argue and critically discuss the contents of the program, the acquisition of the specific terminology of the discipline, the expository and argumentative skills, the autonomy of judgement, the relevance of the answers with respect to the questions asked by the commission, the overall vision of the discipline and the ability to connect the different parts of the program.
Final exam and grading criteria	<p>The exam will be evaluated according to the following criteria:</p> <p>Unsuitable: significant deficiencies and/or inaccuracy in knowledge and understanding of the topics; limited capacity for analysis and synthesis, frequent generalizations.</p> <p>18-20: just sufficient knowledge and understanding of the topics with possible imperfections; sufficient capacity for analysis, synthesis, and autonomy of judgment.</p> <p>21-23: Knowledge and comprehension of routine topics; Ability to analyse and synthesize correctly with coherent logical argumentation.</p> <p>24-26: Fair knowledge and understanding of the topics; Good analytical and synthesis skills with rigorously expressed arguments.</p> <p>27-29: Complete knowledge and understanding of the topics; remarkable analytical and synthesis skills. Good judgements.</p> <p>30-30L: Excellent level of knowledge and understanding of the topics. Remarkable skills of analysis and synthesis and autonomy of judgment. Arguments expressed originally.</p> <p>The final grade of the integrated course will be established based on a weighted average of the grades reported in the individual courses.</p>
Further information	



Notes, additional materials	Lecture notes, slides provided by the teacher.
Repository	Teaching material shared on the TEAMS platform

Assessment	
Assessment methods	The exam includes a test during which the acquisition of the expected knowledge will be verified.
Assessment criteria	The student's ability to solve general genetics questions; clarity, completeness and correctness of oral presentation; achievement of specific knowledge and use of appropriate technical-scientific language; critical analysis and judgment skills
Final exam and grading criteria	Learning will be assessed based on the level of knowledge and understanding of the topics, ability to solve exercises and the ability to analyze, summarize and judgement. To achieve a high rating, the student should develop an excellent level of knowledge and independent judgment and adequate argumentation and presentation skills.
Further information	



Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione insegnamento (Unità Didattica)	Genetica generale /Genetics
Corso Integrato	Biologia Applicata e Molecolare / Applied and Molecular Biology
Crediti Formativi Universitari Corso Integrato (CFU /ECTS)	9
Corso di studio	Medicina e Chirurgia sede di Bari (canali AK ed LZ) e sede di Taranto
Anno Accademico	2023- 2024
Anno di corso	I anno
Periodo di erogazione	I semestre
Crediti Formativi Universitari insegnamento (CFU/ ECTS)	2
SSD	Biologia applicata (BIO/I3) – Experimental Biology
Lingua di erogazione	Italiano
Periodo di erogazione	9/10/2023 – 26/01/2024
Modalità di frequenza	Obbligatoria

Docente	
Nome e Cognome	Paola PONTRELLI
Indirizzo Mail	Paola.pontrelli@uniba.it
Telefono	+39 3477191336
Dipartimento	Dipartimento di Medicina di Precisione e rigenerativa e polo ionico
Sede	Nuova palazzina di Nefrologia e dialisi, Policlinico – piazza Giulio Cesare, 11 BARI
Sede virtuale	Teams: paola.pontrelli
Ricevimento giorni (giorno, orario e modalità)	Gli studenti si ricevono in presenza il mercoledì dalle 12.00 alle 13.00 previa conferma via e-mail

Organizzazione della didattica	
Ore totali	50
Ore di didattica frontale	20
Ore Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	0
Ore studio individuale	30

Obiettivi formativi Insegnamento Genetica Generale	L'attività formativa , in coerenza con la declaratoria del SSD BIO/I3, ha l'obiettivo di far comprendere: -L'organizzazione del materiale genetico nella cellula e i processi di divisione - i meccanismi fondamentali che governano la trasmissione dei caratteri ereditari - l'equilibrio fra continuità e variabilità dell'informazione genetica negli organismi viventi; - le modalità di
--	---



	trasmissione dei caratteri ereditari e i meccanismi che possono dar luogo a varianti fenotipiche normali e patologiche; - applicazioni di genetica generale e molecolare relative alle conoscenze dei processi di cui sopra
Prerequisiti	E' una disciplina del primo anno, primo semestre per cui non vi sono prerequisiti specifici differenti da quelli richiesti per l'accesso al corso di laurea

Metodi didattici	Lezioni frontali con l'ausilio di power point, libri di testo e materiale didattico fornito dal docente agli studenti.
-------------------------	--

Risultati di apprendimento previsti <i>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=</i>	I risultati di apprendimento attesi al termine del corso includono l'acquisizione di un linguaggio appropriato con una terminologia appropriata.
--	--

DD1: Conoscenza e capacità di comprensione	L'obiettivo del corso di Genetica generale è di portare gli studenti alla comprensione: <ul style="list-style-type: none"> •dell'organizzazione e della struttura del materiale genetico •Dei meccanismi di variabilità genetica •Dei principi della genetica mendeliana, della segregazione di caratteri legati al sesso e dai meccanismi alla base della deviazione dalla genetica mendeliana •Delle diverse classi di mutazioni geniche, genomiche e cromosomiche •Della genetica e dei meccanismi di regolazione dell'espressione genica dei procarioti
--	---

DD2: Conoscenza e capacità di comprensione applicate	Lo studente deve aver acquisito conoscenze dei principali meccanismi di segregazione dei caratteri, dell'associazione genica e dell'ereditarietà legata al sesso. Deve conoscere i meccanismi alla base della ricombinazione dei caratteri e l'effetto delle mutazioni sul materiale genetico. Deve riconoscere la struttura dei genomi eucariotici e procariotici.
--	---

DD3-5Competenze trasversali	DD3: Autonomia di giudizio Lo studente dovrà essere capace di riconoscere l'importanza di una conoscenza approfondita degli argomenti fondamentali per un'adeguata educazione medica di cui la conoscenza dei meccanismi di genetica generale rappresenta un'importante componente. DD4: Abilità comunicative Lo studente dovrà essere in grado di esporre e spiegare gli argomenti oggetto dell'insegnamento, in maniera rigorosa, organizzata e coerente, utilizzando un linguaggio scientifico appropriato. DD5: Capacità di apprendimento Lo studente dovrà essere in grado di collegare e integrare le conoscenze apprese con quelle fornite negli altri corsi ed applicarle in ambito medico
-----------------------------	--

Contenuti di insegnamento (Programma)	Il DNA e i CROMOSOMI: caratteristiche e struttura. REPLICAZIONE del DNA. LA RIPRODUZIONE E LA VARIABILITA' GENETICA: Riproduzione agamica e sessuale. La duplicazione del materiale genetico. Mitosi. Meiosi e variabilità
--	--



	<p>genetica. Segregazione, assortimento e ricombinazione dei cromosomi nella meiosi.</p> <p>GENETICA MENDELIANA – Esperimenti e leggi di Mendel. Teoria cromosomica dell'eredità. Determinazione cromosomica del sesso.</p> <p>CARATTERI LEGATI AL SESSO.</p> <p>INTERAZIONI ALLELICHE: dominanza incompleta, codominanza, alleli multipli, geni letali, pleiotropia.</p> <p>INTERAZIONI GENICHE: rapporti mendeliani di ibridi atipici, epistasi. Penetranza ed espressività. Geni e ambiente. Effetto materno. Test di complementazione.</p> <p>ASSOCIAZIONE GENICA: Geni concatenati. Ricombinazione. Frequenza della ricombinazione. Mappe geniche. Interferenza.</p> <p>LE MUTAZIONI: Mutazioni geniche, cromosomiche (delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni) e genomiche (aneuploidie e poliploidie). Mutazioni spontanee e indotte. Mutazioni dinamiche, mutazioni nelle regioni non codificanti. Meccanismi di riparo del DNA.</p> <p>ELEMENTI TRASPONIBILI IN PROCARIOTI ED EUCARIOTI: Meccanismi di trasposizione</p> <p>GENETICA DEI MICRORGANISMI: Trasformazione. Coniugazione. Trasduzione. Mappatura dei geni nei batteri e batteriofagi.</p> <p>REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA NEI PROCARIOTI: l'operone Lac, controllo positivo e negativo. I geni per il triptofano e l'attenuazione.</p>
Testi di riferimento	<ul style="list-style-type: none"> •BENJAMIN A. PIERCE - Genetica - Zanichelli Ed. •GRIFFITHS A.J.F. et al. – Genetica – Principi di analisi Formale. Zanichelli Ed.- ultima ed. •P. J. RUSSELL - Genetica. Un approccio molecolare – Pearson-ultima Ed. •D. P. SNUSTAD - M. J. SIMMONS - Principi di Genetica. EdiSES Ultima ed.
Note ai testi di riferimento	Appunti delle lezioni, diapositive fornite dal docente.
Materiali didattici	Materiale didattico condiviso su piattaforma TEAMS

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Basic exercises in general genetics and open questions on the topics covered by the oral teaching.
Criteri di valutazione	Capacità dello studente di risolvere quesiti di genetica generale; chiarezza, completezza e correttezza dell'esposizione orale; conseguimento di



	conoscenze specifiche e utilizza di un linguaggio tecnico-scientifico appropriato; capacità di analisi critica e di giudizio
Criteria di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	L'apprendimento sarà valutato in base al livello di conoscenza e comprensione degli argomenti, di abilità nella risoluzione degli esercizi e nella capacità di analisi, sintesi e giudizio. Per il conseguimento di una valutazione elevata lo studente deve avere sviluppato un ottimo livello di conoscenza e autonomia di giudizio e adeguata capacità di argomentazione ed esposizione.
Altro	-----

SCHEDA DI INSEGNAMENTO IN LINGUA INGLESE

COURSE: Medicine and Surgery

ACADEMIC YEAR: 1 YEAR – I semester

ACADEMIC SUBJECT:

Integrated Course: Applied and Molecular Biology

General information	
Year of the course	1 YEAR – I semester
Academic calendar (starting and ending date)	9/10/2023 – 26/01/2024
Credits (CFU/ETCS):	Integrated Course: 9 CFU. Academic subject: 2 CFU
SSD	Experimental Biology – BIO/I3
Language	Italian
Mode of attendance	Mandatory

Professor/ Lecturer	
Name and Surname	Paola Pontrelli
E-mail	paola.pontrelli@uniba.it
Telephone	+39 3477191336
Department	Dept. of Precision and Regenerative Medicine and Ionian Area (DIMEPRE-J)
address	Nuova palazzina di Nefrologia e dialisi, Policlinico – piazza Giulio Cesare, 11 BARI
Virtual room	Teams: paola.pontrelli
Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.)	Students will be welcomed on Wednesday (h 12-13) by previous appointment via e-mail

Work schedule			
Hours			
Total	Lectures	Hands-on (laboratory, workshops, working groups, seminars, field trips)	Out-of-class study hours/ Self-study hours
50	20	---	30



CFU/ETCS			
2			

Learning Objectives	The teaching activity, in coherence with the declaration of the BIO/13 scientific board, has the objective of let students understand: - the organization of the genetic material in the cell and the processes of cell division; - the fundamental mechanisms of transmission of hereditary characteristics; - the balance between continuity and variability of genetic information in living organisms; - the methods of transmission of hereditary characteristics and the mechanisms that can give rise to normal and pathological phenotypic variants; - applications of general and molecular genetics relating to knowledge of the above processes
Course prerequisites	It is a first year, first semester course, for which there are no specific prerequisites different from those required for the access to the degree course.

Teaching strategie	Lectures with the aid of Power Point, textbooks and teaching material provided by the teacher to the students.
Expected learning outcomes in terms of	The expected learning outcomes at the end of the course include the acquisition of appropriate language with appropriate and clear terminology.
Knowledge and understanding on:	The objective of the Genetics course is to lead students to understand: <ul style="list-style-type: none"> •The organization and structure of the genetic material •Mechanisms of genetic variability •The principles of Mendelian genetics, the segregation of sex-related traits and the mechanisms underlying the deviation from Mendelian genetics •The different classes of genic, genomic and chromosomal mutations •Genetics and mechanisms of regulation of gene expression in prokaryotes
Applying knowledge and understanding on:	The student should acquire knowledge of the main mechanisms of character's segregation, gene association and sex-linked inheritance. The student should know the mechanisms underlying characters' recombination and the effect of mutations on the genetic material. Students should be able to recognize the structure of eukaryotic and prokaryotic genomes.
Soft skills	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Making informed judgments and choices</i> The student should be able to recognize the importance of in-depth knowledge of the fundamental topics for an adequate medical education of which knowledge of general genetic mechanisms represents an important component



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI BARI
ALDO MORO

DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA TRASLAZIONALE

E NEUROSCIENZE (DiBrain)

DEPARTMENT OF TRANSLATIONAL BIOMEDICINE AND
NEUROSCIENCE (DiBrain)

	<ul style="list-style-type: none">• <i>Communicating knowledge and understanding</i> The student should be able to present and explain the topics covered by the teaching, in a rigorous, organized and coherent manner, using appropriate scientific language.• <i>Capacities to continue learning</i> The student must be able to connect and integrate the knowledge learned with that provided in the other courses and apply it in the medical field.
--	---



Syllabus

Content knowledge:

DNA and CHROMOSOMES: characteristics and structure.

DNA REPLICATION.

REPRODUCTION AND GENETIC VARIABILITY: Agamic and sexual reproduction. The duplication of genetic material. Mitosis. Meiosis and genetic variability. Segregation, assortment and recombination of chromosomes in meiosis.

MENDELIAN GENETICS – Experiments and Mendel's laws. Chromosome theory of inheritance. Chromosomal sex determination.

CHARACTERS RELATED TO SEX.

ALLELIC INTERACTIONS: incomplete dominance, codominance, multiple alleles, lethal genes, pleiotropy.

GENE INTERACTIONS: atypical Mendelian dihybrid relationships, epistasis. Penetrance and expressiveness. Genes and environment. Maternal effect. Complementation test.

GENE ASSOCIATION: Linked genes. Recombination. Frequency of recombination. Gene maps. Interference.

MUTATIONS: Genic, chromosomal (deletions, duplications, inversions and translocations) and genomic (aneuploidy and polyploidy) mutations. Spontaneous and induced mutations. Dynamic mutations, mutations in non-coding regions. DNA repair mechanisms.

TRANSPOSABLE ELEMENTS IN PROKARYOTES AND EUKARYOTES: Transposition mechanisms

GENETICS OF MICROORGANISMS: Transformation. Conjugation. Transduction. Gene mapping in bacteria and bacteriophages.

REGULATION OF GENE EXPRESSION IN PROKARYOTES: the Lac operon, positive and negative control. Genes encoding for tryptophan and attenuation.



Texts and readings	<ul style="list-style-type: none">•BENJAMIN A. PIERCE - Genetica - Zanichelli Ed.•GRIFFITHS A.J.F. et al. – Genetica – Principi di analisi Formale. Zanichelli Ed.- ultima ed.•P. J. RUSSELL - Genetica. Un approccio molecolare – Pearson-ultima Ed.•D. P. SNUSTAD - M. J. SIMMONS - Principi di Genetica. EdiSES Ultima ed.
Notes, additional materials	Lecture notes, slides provided by the teacher.
Repository	Teaching material shared on the TEAMS platform

Assessment	
Assessment methods	The exam includes a test during which the acquisition of the expected knowledge will be verified.
Assessment criteria	The student's ability to solve general genetics questions; clarity, completeness and correctness of oral presentation; achievement of specific knowledge and use of appropriate technical-scientific language; critical analysis and judgment skills
Final exam and grading criteria	Learning will be assessed based on the level of knowledge and understanding of the topics, ability to solve exercises and the ability to analyze, summarize and judgement. To achieve a high rating, the student should develop an excellent level of knowledge and independent judgment and adequate argumentation and presentation skills.
Further information	-----

CORSO DI STUDIO Corso di laurea in Medicina**ANNO ACCADEMICO AA 2023-2024****DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO Biologia Molecolare – Molecular Biology (3CFU)****C.I. Biologia Applicata e Molecolare – Applied and Molecular Biology (9CFU)****L-Z**

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	<i>I Anno</i>
Periodo di erogazione	<i>II semestre (26-02-2024 15-05-2024)</i>
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	<i>3 CFU</i>
SSD	<i>BIOLOGIA MOLECOLARE BIO/11</i>
Lingua di erogazione	<i>Italiano</i>
Modalità di frequenza	<i>obbligatoria</i>

Docente	
Nome e Cognome	<i>Vittoria Petruzzella</i>
Indirizzo mail	<i>Vittoria.petruzzella@uniba.it</i>
Telefono	<i>080 5448530</i>
Sede	<i>I piano - Nuovo Complesso di Scienze Biomediche-Policlinico di Bari</i>
Sede virtuale	<i>Piattaforma Teams codice: ofspom3</i>
Ricevimento	<i>Venerdi, 12-14, preferibilmente previo contatto via mail</i>

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
75	30	0	45
CFU/ETCS			
3	3	0	

Obiettivi formativi	<i>Lo scopo principale del corso è quello di illustrare agli studenti di Medicina quali siano le basi molecolari della medicina moderna, fornendo le conoscenze fondamentali dei meccanismi molecolari che regolano e sottendono il mantenimento e il flusso dell'informazione genetica negli organismi procariotici ed eucariotici (compreso l'uomo). Si propone di fornire informazioni sui livelli strutturali degli acidi nucleici e sui meccanismi molecolari del mantenimento e trasmissione dei genomi e della loro espressione. Particolare attenzione viene dedicata anche allo studio del genoma mitocondriale e delle sue alterazioni. Inoltre, sono fornite informazioni sulle principali tecniche di biologia molecolare nel contesto delle emergenti potenzialità fornite alla medicina dalle nuove tecnologie biomolecolari e dal progetto genoma.</i>
----------------------------	---

Prerequisiti	<i>Precedenti conoscenze e competenze di Chimica e propedeutica biochimica, Fisica, Biologia generale e basi della genetica mendeliana.</i>
Metodi didattici	<i>Il conseguimento di tali conoscenze sarà supportato e garantito da lezioni frontali in aula con l'ausilio di diapositive, libri di testo oltre che materiale didattico fornito dal docente agli studenti. Annualmente per il corso di BIOLOGIA MOLECOLARE vengono organizzata ADE: "MED LAB: Corso di conoscenze base nei laboratori di ricerca" con frequenza dei laboratori di ricerca a piccoli gruppi.</i>
Risultati di apprendimento previsti <i>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD=</i> DD1 Conoscenza e capacità di comprensione DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate DD3-5 Competenze trasversali	<p>I risultati di apprendimento attesi al termine del corso includono la conoscenza e la comprensione degli argomenti presentati a lezione, capacità di analisi e sintesi e autonomia di giudizio sugli argomenti e l'acquisizione di un linguaggio appropriato con una terminologia specialistica e chiara.</p> <p>I risultati di apprendimento specifici del programma sono coerenti con le disposizioni generali del Processo di Bologna e le disposizioni specifiche della direttiva 2005/36 / CE. Si trovano all'interno del Quadro europeo delle qualifiche (descrittori di Dublino) come segue:</p> <p>1. Conoscenza e comprensione Dimostrare una conoscenza teorica completa della struttura delle principali molecole d'interesse biologico, dei principali concetti di biologia molecolare. Identificare e definire i principali processi di flusso dell'informazione, con particolare attenzione alla struttura del DNA, replicazione, trascrizione genica, mutazioni e sistemi di riparazione del DNA e alla sintesi proteica sottolineando le differenze tra procarioti ed eucarioti (uomo). Comprendere i meccanismi di azione delle tecniche di indagine di biologia molecolare, comprese le più nuove, e la loro fondamentale utilità in ambito medico.</p> <p>2. Conoscenze applicate e capacità di comprensione Conoscenza delle principali conseguenze delle alterazioni dei genomi. Identificare e riconoscere le specifiche tecniche di diagnostica molecolare di alcune patologie con alterazioni del DNA. Riconoscere le potenzialità delle tecniche di espressione di proteine ricombinanti in medicina. Applicare le conoscenze teoriche a esempi di patologie umane, potendo riconoscere gli aspetti diagnostici generali delle anomalie geniche e della utilità della terapia e editing genico.</p> <p>3. Autonomia di giudizio Riconoscere l'importanza di una conoscenza approfondita degli argomenti conformi ad un'adeguata educazione medica. Identificare il ruolo fondamentale della corretta conoscenza teorica della materia in ambito medico.</p> <p>4. Comunicazione Esporre oralmente gli argomenti in modo organizzato e coerente. Uso di un linguaggio scientifico adeguato e coerente con l'argomento della discussione.</p> <p>5. Capacità di apprendimento Riconoscere le possibili applicazioni delle competenze acquisite nella futura carriera.</p>
Contenuti di insegnamento (Programma)	Componenti degli acidi nucleici. Basi Azotate, Nucleosidi e Nucleotidi. Analoghi delle basi. Conformazioni della doppia elica (A, B e Z). Denaturazione e rinaturazione. Proprietà chimico-fisiche. Conformazioni RNA. Geni e cromosomi. Dimensioni dei genomi. Geni e cromosomi. Superavvolgimento del DNA e proprietà topologiche. Topoisomerasi. Nucleoide batterico. Proprietà e assemblaggio degli istoni e nucleosomi. Struttura di ordine superiore della cromatina. Modifiche post-traduzionali degli istoni. Bromodomini e cromodomini. Epigenetica. Genoma nei procarioti e negli eucarioti. Modello del replicone. Sintesi del DNA. DNA polimerasi batteriche. <i>Proofreading</i> e <i>nick translation</i> . Modelli replicativi. OriC ed emi-metilazione. Ter/Tus. Fabbriche di replicazione nel nucleo eucariotico. Struttura ARS e controllo della replicazione. Enzimologia. Complesso pre-RC e di pre-inizio. Inibitori della replicazione come chemioterapici

	<p>e antivirali. Struttura, funzione e significato dei telomeri e telomerasi. Danni al DNA e riparazione. I genomi come entità dinamiche. Mutazioni somatiche e germinali. SNP. Danni intrinseci ed estrinseci. Agenti mutageni chimici e fisici. Sistemi di rimozione, di inversione e di aggiramento al danno nei procarioti ed eucarioti. Sistema MUT. Sistemi BER. Importanza delle glicosilasi. Sistemi di sicurezza. Sistemi NER: UvrABCD e proteine XP. GG-NER e TC-NER. Fotoliasi, MGMT, AlkBH. Meccanismi di tolleranza al danno. TLS. Risposta SOS nei batteri. Rotture a singolo e doppio filamento. HR e NHEJ. Malattie umane associate a mutazioni dei sistemi riparativi. Ricombinazione sito-specifica. Ricombinasi. Fago lambda. Sistema Cre-Lox e topi KO. Trasposoni semplici e complessi. Elementi SINE e LINE, Sequenze Alu. RNA nei procarioti e negli eucarioti. Struttura, tipi e proprietà. RNA polimerasi batterica e fattori associati. Unità di trascrizione. Fasi della trascrizione. Sequenze <i>consensus</i> nei promotori batterici. Meccanismi di terminazione. Inibitori. Livelli di regolazione e operoni lac, ara e trp. Controllo positivo, negativo. Categorie di RNA nelle cellule eucariotiche. Struttura e funzione delle RNA polimerasi, CTD. Caratteristiche dei tre promotori. Macchinario basale della trascrizione. TFIIH. Transattivatori, coattivatori. Metilazione delle isole CpG. Codice istonico. Elementi regolatori a lungo raggio. Domini funzionali delle proteine leganti il DNA (HTH, HD, HLH, ZF, LZ). Maturazione dell'RNA, trasporto nucleare e controllo post-trascrizionale. Tipi di cap. Aggiunta di polyA. Modifiche del CTD. Esoni e introni. Exon <i>shuffling</i>. Quattro classi di introni e meccanismi di rimozione. Spliceosoma e siti di splicing. Splicing AT-AC. Complessi EJC. Splicing alternativo. Sequenze ESE ed ESS, proteine SR e hnRNP. Geni SMN. Splicing e patologie. Reazioni di processamento di rRNA e tRNA. Geni ribosomali. SnoRNA e funzioni del nucleolo. RNA editing. Editing inserzionale e di conversione. Esempi di RNA editing nell'uomo. Turnover dell'RNA nel nucleo e nel citoplasma. Esosoma. <i>Nonsense mediated mRNA decay</i> (NMD). RNA non codificanti. Funzione dei piccoli RNA nelle cellule. RNA <i>interference</i>. siRNA. Biogenesi dei microRNA. Meccanismo d'azione dei miRNA, <i>long non coding RNA</i>, circRNA. Generalità sui retrovirus. Codice genetico e traduzione. Proprietà e caratteristiche del codice genetico. Codice mitocondriale. ORF. Caratteristiche dei tRNA. Basi insolite. Funzione e classi delle aa-tRNA-sintetasi. Ricodifica traduzionale ed espansione del codice genetico. SeCys. Il ribosoma come ribozima. Le fasi della traduzione nei procarioti ed eucarioti. Diversi meccanismi di inizio. Costo energetico. NSMD. tmRNA nei batteri. Inibitori. Modificazioni post-traduzionali, smistamento e degradazione delle proteine. Folding e misfolding. Prioni. HSP60 e HSP70. Ubiquitina e sistemi di ubiquitinazione. Sumoilazione Glicosilazione. Proteasoma. Il peptide segnale. Sorting proteico. Import mitocondriale. Genoma mitocondriale Plasticità mitocondriale nella cellula. Il genoma mitocondriale umano. Principi di ereditarietà, struttura, replicazione e sua espressione. Alterazioni del mtDNA. Principi del clonaggio del DNA. Sistemi di modificazione-restrizione. Vettori di clonaggio. Sintesi cDNA. Librerie di DNA genomico e di cDNA. TA cloning. Clonaggio di espressione. Silenziamento dell'espressione genica. Terapia genica. Banche dati. Elementi di Genome editing (Talen, Zn finger, CRISPR/Cas9 systems). PCR e sequenziamento del DNA. Caratteristiche della PCR. PCR-RFLP. Real time PCR, Sequenziamento del DNA. NGS. Ibridazione degli acidi nucleici. Principi di ibridazione. Temperatura di fusione e stringenza. Preparazione delle sonde: Nick translation. Southern, Northern, Saggi di ibridazione. Western blot.</p>
Testi di riferimento	<p>BIOLOGIA MOLECOLARE – terza ed. F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani Ed. Ambrosiana FONDAMENTI di BIOLOGIA MOLECOLARE Lizabeth A. Allison Ed. Zanichelli 2023 BIOLOGIA MOLECOLARE del gene Watson, Baker et al., 2022 Ed. Zanichelli BIOLOGIA MOLECOLARE Craig, Cohen Fix, Green et al. Editore: Pearson</p>
Note ai testi di riferimento	<i>Appunti di lezione e slides fornite dal docente</i>
Materiali didattici	<i>classe Teams</i>

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Capacità dello studente di rispondere appropriatamente a domande aperte sugli argomenti oggetto di lezione in forma orale.

	<i>Non sono previste modalità di verifica differenziate per studenti frequentanti e non frequentanti.</i>
Criteri di valutazione	La prova orale intende valutare: a) il conseguimento delle competenze specifiche fornite dal corso; b) le capacità elaborative, di analisi critica e di giudizio; c) la padronanza del linguaggio scientifico. L'esito della prova viene valutato sulla base della chiarezza, correttezza e completezza dell'esposizione circa gli argomenti di discussione proposti.
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	La prova di esame sarà valutata secondo i seguenti criteri: Non idoneo: importanti carenze e/o inaccuratezza nella conoscenza e comprensione degli argomenti; limitate capacità di analisi e sintesi, frequenti generalizzazioni. 18-20: conoscenza e comprensione degli argomenti appena sufficiente con possibili imperfezioni; capacità di analisi, di sintesi e autonomia di giudizio sufficienti. 21-23: Conoscenza e comprensione degli argomenti routinaria; Capacità di analisi e sintesi corrette con argomentazione logica coerente. 24-26: Discreta conoscenza e comprensione degli argomenti; buone capacità di analisi e sintesi con argomentazioni espresse in modo rigoroso. 27-29: Conoscenza e comprensione degli argomenti completa; notevoli capacità di analisi, sintesi. Buona autonomia di giudizio. 30-30L: Ottimo livello di conoscenza e comprensione degli argomenti. Notevoli capacità di analisi e di sintesi e di autonomia di giudizio. Argomentazioni espresse in modo originale.
Altro	

COURSE OF STUDY**ACADEMIC YEAR AA 2023-2024****ACADEMIC SUBJECT Molecular Biology (3CFU) C.I. – Applied and Molecular Biology (9CFU)****L-Z**

General information	
Year of the course	<i>I Anno</i>
Academic Calendar (starting and ending date)	<i>II semester (02-26-2024 05-15-2024)</i>
Credits (CFU/ETCS):	<i>3 CFU</i>
SSD	<i>Molecular biology BIO/11</i>
Language	<i>Italian</i>
Mode of attendance	<i>mandatory</i>

Professor/ Lecturer	
Name and Surname	<i>Vittoria Petruzzella</i>
E-mail	<i>Vittoria.petruzzella@uniba.it</i>
Telephone	<i>080 5448530</i>
Department and address	<i>I floor - Nuovo Complesso di Scienze Biomediche-Policlinico di Bari</i>
Virtual room	<i>Teams code: ofspom3</i>
Office Hours (and modalities):	<i>Friday, 12-14, preferably after contact via email</i>

Work schedule			
Hours			
Total	Lectures	Hands-on (laboratory, workshops, working groups, seminars, field trips)	Out-of-class study hours/ Self-study hours
75	30	0	45
CFU/ETCS			
3	3	0	

Learning objectives	The main goal of this course is to provide medical students with an understanding of the molecular basis of modern medicine. It covers the fundamental knowledge of the molecular mechanisms that regulate and underlie the maintenance and flow of genetic information in prokaryotic and eukaryotic organisms, including humans. The course aims to provide information on the structural levels of nucleic acids and the molecular mechanisms of genome maintenance, transmission, and expression. Additionally, the course provides information on the main molecular biology techniques in the context of new biomolecular technologies and the genome project, which have the potential to revolutionize medicine.
Course prerequisites	Previous knowledge and skills in Chemistry and Biochemistry, Physics, General Biology, and basics of Mendelian genetics.

Teaching strategies	<i>The achievement of this knowledge will be supported and guaranteed by lectures in the classroom with the help of slides. It will be aided by textbooks as well as teaching material provided by the teacher to the students. ADE: "MED LAB: Basic knowledge course in research laboratories" is organised annually for the MOLECULAR BIOLOGY course with attendance at small group research laboratories.</i>
----------------------------	--

Expected learning outcomes in terms of:	The expected learning outcomes at the end of the course include knowledge and understanding of the topics presented in class, the ability to analyze, synthesize and make judgments on topics and the acquisition of appropriate language with specialized and clear terminology. The specific learning outcomes of the programme are consistent with the general provisions of the Bologna Process and the specific provisions of Directive 2005/36/EC. They are located within the European Qualifications Framework (Dublin Descriptors) as follows:
--	--

Knowledge and understanding on:	<p>1. Knowledge and understanding Demonstrate a complete theoretical knowledge of the structure of the main molecules of biological interest and the main concepts of molecular biology. Identify and define the main information flow processes, with particular attention to DNA structure, replication, gene transcription, mutations and DNA repair systems and protein synthesis emphasizing the differences between prokaryotes and eukaryotes (humans). Understand the mechanisms of action of molecular biology investigation techniques, including the newest, and their fundamental usefulness in the medical field.</p>
Applying knowledge and understanding on:	<p>2. Applied knowledge and understanding Knowledge of the main consequences of genome alterations. Identify and recognize the specific molecular diagnostic techniques of some pathologies with DNA alterations. Recognize the potential of recombinant protein expression techniques in medicine. Apply theoretical knowledge to examples of human pathologies, being able to recognize the general diagnostic aspects of gene abnormalities and the usefulness of gene therapy and editing.</p>
Soft skills	<p>Making informed judgments and choices</p> <ul style="list-style-type: none"> • Making judgements Recognize the importance of a thorough knowledge of the subjects by adequate medical education. • Identify the fundamental role of correct theoretical knowledge of the subject in the medical field. • Communication Present the topics orally in an organized and coherent way. Use of appropriate scientific language that is consistent with the topic of the discussion. <p>Capacities to continue learning</p> <ul style="list-style-type: none"> • Learning skills Recognize the possible applications of the skills acquired in the future medical career.

Syllabus	
-----------------	--

Content knowledge	<p>Components of nucleic acids. Nitrogenous Bases, Nucleosides and Nucleotides. Analogues of the bases. Double helix conformations (A, B and Z). Denaturation and renaturation. Physico-chemical properties. RNA conformations. Genes and chromosomes. Size of genomes. Genes and chromosomes. DNA supercoiling and topological properties. Topoisomerase. Bacterial nucleoid. Properties and assembly of histones and nucleosomes. Higher-order structure of chromatin. Post-translational modifications of histones. Bromodomines and chromodomains. Epigenetics. Genome in prokaryotes and eukaryotes. Model of the replication. DNA synthesis. Bacterial DNA polymerases. <i>Proofreading</i> and</p>
--------------------------	--

	<p><i>Nick translation</i>. Replicon models. OriC and hemi-methylation. Ter/Tus. Replication factories in the eukaryotic nucleus. ARS structure and replication control. Enzymology. Pre-RC and pre-start complex. Replication inhibitors such as chemotherapeutics and antivirals. Structure, function and significance of telomeres and telomerase. DNA damage and repair. Genomes as dynamic entities. Somatic and germline mutations. SNP. Intrinsic and extrinsic damages. Chemical and physical mutagens. Removal, reversal and damage avoidance systems in prokaryotes and eukaryotes. MUT system. BER systems. Importance of glycosylases. Security systems. NER systems: UvrABCD and XP proteins. GG-NER and TC-NER. Photolysis, MGMT, AlkBH. Damage tolerance mechanisms. TLS. SOS response in bacteria. Single and double filament breaks. HR and NHEJ. Human diseases due to mutations in the reparative systems. Site-specific recombination. Recombinases. Lambda phage. Cre-Lox system and KO mice. Simple and complex transposons. SINE and LINE elements, Alu sequences. RNA in prokaryotes and eukaryotes. Structure, types, and properties. Bacterial RNA polymerase and associated factors. Transcription unit. Steps of transcription. <i>Consensus</i> sequences in bacterial promoters. Termination mechanisms. Inhibitors. Lac, ara, and trp operons. Positive and negative control. RNA categories in eukaryotic cells. Structure and function of RNA polymerases, CTDs. Characteristics of the three promoters. Basal transcription machinery. TFIIF. Transactivators, coactivators. Methylation of the CpG islands. Histone code. Long-range regulators. Functional domains of DNA-binding proteins (HTH, HD, HLH, ZF, LZ). RNA maturation, nuclear transport, and post-transcriptional control. Types of capping. Adding polyA. Changes to the CTD. Exons and introns. Exon <i>shuffling</i>. Four classes of introns and removal mechanisms. Spliceosome and splicing sites. AT-AC splicing. EJC complexes. Alternative splicing. ESE and ESS sequences, SR and hnRNP proteins. SMN genes. Splicing and pathologies. rRNA and tRNA processing reactions. Ribosomal genes. SnoRNA and nucleolus functions. RNA editing. Insertion and conversion editing. Examples of RNA editing in humans. RNA turnover in the nucleus and cytoplasm. Exosome. <i>Nonsense-mediated mRNA decay</i> (NMD). Non-coding RNAs. Function of small RNAs in cells. RNA <i>interference</i>. siRNA. Biogenesis of microRNAs. Mechanism of action of miRNAs, <i>long noncoding RNA</i>, circRNA. General information about retroviruses. Genetic code and translation. Properties and characteristics of the genetic code. Mitochondrial code. ORF. Characteristics of tRNAs. Unusual bases. Function and classes of aa-tRNA-synthetases. Translational recoding and expansion of the genetic code. SeCys. The ribosome is a ribozyme. The stages of translation in prokaryotes and eukaryotes. Different starting mechanisms. Energy cost. NSMD. tmRNA in bacteria. Inhibitors. Post-translational modifications, sorting and degradation of proteins. Folding and misfolding. Prions. HSP60 and HSP70. Ubiquitin and ubiquitination systems. Sumoylation Glycosylation. Proteasome. The peptide signal. Protein sorting. Mitochondrial import. Mitochondrial genome Mitochondrial plasticity in the cell. The human mitochondrial genome. Principles of inheritance, structure, replication, and its expression. Alterations in mtDNA. Principles of DNA cloning. Modification-restriction systems. Cloning vectors. cDNA synthesis. Libraries of genomic DNA and cDNA. TA cloning. Expression cloning. Silencing of gene expression. Gene therapy. Databases. Genome editing elements (Talen, Zn finger, CRISPR/Cas9 systems). PCR and DNA sequencing. Characteristics of PCR. PCR-RFLP. Real-time PCR, DNA sequencing. NGS. Hybridization of nucleic acids. Principles of hybridization. Melting point and stringency. Probe preparation: Nick translation. Southern, Northern, Hybridization Assays. Western blot.</p>
Texts and readings	<p>BIOLOGIA MOLECOLARE – terza ed. F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani Ed. Ambrosiana FONDAMENTI di BIOLOGIA MOLECOLARE Lizabeth A. Allison Ed. Zanichelli 2023 BIOLOGIA MOLECOLARE del gene Watson, Baker et al., 2022 Ed. Zanichelli BIOLOGIA MOLECOLARE Craig, Cohen Fix, Green et al. Editore: Pearson</p>
Notes, additional materials Repository	<i>Lecture notes and slides provided by the teacher</i>
Repository	<i>Teams class</i>

Assessment	
Assessment methods	<p>Ability of the student to respond appropriately to open-ended questions on the topics covered by the lecture in oral form.</p> <p><i>There are no differentiated assessment methods for attending and non-attending students.</i></p>
Assessment criteria	<p>The oral exam aims to assess a) the achievement of the specific skills provided by the course; b) elaboration, critical analysis, and judgement skills; c) mastery of scientific language. The outcome of the test is evaluated based on the clarity, correctness, and completeness of the exposition of the proposed topics of discussion.</p>
Final exam and grading criteria Further information	<p>The exam will be evaluated according to the following criteria:</p> <p>Unsuitable: significant deficiencies and/or inaccuracy in knowledge and understanding of the topics; limited capacity for analysis and synthesis, frequent generalizations.</p> <p>18-20: just sufficient knowledge and understanding of the topics with possible imperfections; sufficient capacity for analysis, synthesis, and autonomy of judgment.</p> <p>21-23: Knowledge and comprehension of routine topics; Ability to analyse and synthesize correctly with coherent logical argumentation.</p> <p>24-26: Fair knowledge and understanding of the topics; Good analytical and synthesis skills with rigorously expressed arguments.</p> <p>27-29: Complete knowledge and understanding of the topics; remarkable analytical and synthesis skills. Good judgements.</p> <p>30-30L: Excellent level of knowledge and understanding of the topics. Remarkable skills of analysis and synthesis and autonomy of judgment. Arguments expressed originally.</p>
Further information	