

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione insegnamento	Biologia Molecolare delle Patologie Umane (Diagnostico)
Corso di studio	Laurea Magistrale in Scienze Biosanitarie
Classe di laurea	LM-6
Crediti formativi (CFU)	8
Obbligo di frequenza	Si
Lingua di erogazione	italiano
Anno Accademico	2017/2018

Docente responsabile	
Nome e Cognome	Guglielmina Alessandra Chimienti
indirizzo mail	guglielminaalessandra.chimienti@uniba.it
telefono	080-5443312

Dettaglio insegnamento	Ambito disciplinare	SSD	tipologia attività
			BIO/11

Erogazione insegnamento	Anno di corso	Semestre
	I	I

Modalità erogazione	CFU lez	Ore lez	CFU lab	Ore lab	CFU eserc	Ore eserc	CFU eserc campo	Ore eserc campo
		7,5	60	0,5	6	0	0	0

Organizzazione della didattica	ore totali	ore insegnamento	ore studio individuale
	200	66	134

Calendario	Inizio attività didattiche	Fine attività didattiche
	02.10.2017	20.01.2018

Syllabus	
Prerequisiti	Conoscenze nei settori SSD BIO ottenute durante la laurea triennale della classe L-13 o affini.
Risultati di apprendimento attesi (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino) (si raccomanda che siano coerenti con i risultati di apprendimento del CdS, riportati nei quadri A4a, A4b e A4c della SUA, compreso i risultati di apprendimento trasversali)	
Conoscenza e capacità di comprensione	Conoscere l'informazione contenuta nel DNA e le sue vie di utilizzo e capire come alterazioni di meccanismi biomolecolari possano essere associati all'insorgenza o al rischio di sviluppare una patologia.
Capacità di applicare conoscenza e comprensione	Conoscere il genoma e il suo utilizzo negli eucarioti, a partire da quelli più semplici quali modello teorico e sperimentale per arrivare a comprendere ed integrare scienze omiche quali genomica, trascrittomica, epigenomica, per lo studio di organismi più complessi, con particolare attenzione all'uomo, nelle sue condizioni fisiologiche e patologiche.

Autonomia di giudizio	Comprensione dei meccanismi biomolecolari, al fine di effettuare ed analizzare correttamente ed autonomamente i dati ottenuti mediante diagnostica molecolare.
Abilità comunicative	Acquisizione del lessico e della terminologia relativi alla diagnostica molecolare per poter comprendere eventuali approfondimenti tramite bibliografia specifica.
Capacità di apprendimento	Capacità di valutare il ruolo dell'informazione genica nella insorgenza o nel rischio di sviluppare una patologia.

Programma

Contenuti dell'insegnamento	<p><i>Scienze omiche: genomica, trascrittomica, proteomica, metabolomica, interattomica.</i></p> <p>Genomica. Dimensione dei genomi e numero dei geni, paradosso del valore C. Genomi eucariotici: sequenze in singola copia, sequenze mediamente e altamente ripetute. Composizione in basi, isole CpG, isocore. Caratteristiche del gene eucariotico. Metodi di studio ad alta resa (high throuput) per la studio di varianti alleliche.</p> <p>NGS e metagenomica. Piattaforme di sequenziamento 454 e pirosequenziamento, Illumina, Solid. Metagenomica: il microbiota intestinale.</p> <p>Farmacogenomica. Dalla farmacogenetica alla farmacogenomica. Farmacocinetica (cosa fa un organismo a un farmaco) e farmacodinamica (cosa fa un farmaco ad un organismo). Geni che influenzano la risposta ai farmaci: enzimi del metabolismo degli xenobiotici e polimorfismi. Personalizzazione delle cure, un esempio: sindrome neurolettica maligna e recettore D2 della dopamina.</p> <p>Epigenetica. Meccanismi epigenetici: modificazione degli istoni e metilazione del DNA. Codice istonico, bromodomini e cromodomini. Struttura della cromatina e silenziamento genico. Imprinting e patologie associate: Sindrome di Prader Willi, Sindrome di Agelman, Sindrome di Rett. Inattivazione del cromosoma X. Metilazione del DNA e invecchiamento e patologie umane. Modificazioni epigenetiche e ambiente. Metodi di studio dei fenomeni epigenetici: studio dello stato di metilazione del DNA, MLPA e varianti, metodo del bisolfito e varianti.</p> <p>Trascrittomica. Regolazione dell'espressione genica a livello di trascrizione negli eucarioti: caratteristiche dei promotori eucariotici. Sensibilità alla DNasi I, LCR, patologie connesse. Struttura della cromatina, complessi di rimodellamento della cromatina, fattori proteici e trascrizione. Territori cromosomici e fabbriche di trascrizione, matrice nucleare,.</p> <p>Tecniche per lo studio dell'espressione genica: S1 mapping, primer extension, RNase protection. Geni reporter. Tecnologia del gene array: microarray, come si fanno, come si utilizzano, a cosa servono. Esempi di studio dell'espressione differenziata, expression chip nello studio delle malattie umane. SNP chip.</p> <p>q-RT-PCR. Studio della cinetica della reazione di PCR, efficienza della reazione. Chimiche per la real time: sybr green, sonde lineari e dotate di struttura secondaria, q-RT-PCR: quantizzazione di trascritti assoluta (generazione della curva standard) e relativa (metodo del deltaCt e del delta-delta Ct).</p> <p>Regolazione genica post-trascrizionale: maturazione, esportazione, stabilità e degradazione dell'mRNA. RNA regolatori: miRNA, siRNA. Applicazioni dell'interferenza a RNA. CRISPR/Cas come meccanismo di immunità acquisita nei batteri, analogia con l'interferenza negli eucarioti</p> <p>Metodiche per lo studio delle interazione DNA-proteine: EMSA, DNA footprinting, immunoprecipitazione. Saggio di immunoprecipitazione della cromatina. Proteine di fusione: sintesi espressione, purificazione e applicazioni: saggi di pull-down e del doppio ibrido. Fret.</p> <p>Mitocondri: origine e somiglianza con i batteri. Attività mitocondriali. Dimensioni, numero, localizzazione, duplicazione, fusione e fissione. mtDNA in lievito e in piante, editing e splicing. mtDNA nei metazoi, struttura, organizzazione, contenuto genico. mtDNA umano. Principio del Muller ratchet e strategie per rallentarlo.</p>
-----------------------------	---

	<p>Replicazione, trascrizione, particolarità del codice genetico. Mitocondri, genetica di popolazione e evoluzione. Eredità materna. Variabilità genetica del mtDNA umano, aplotipi e aplogruppi.</p> <p>Eredità mitocondriale e patologie mitocondriali: Trasmissione materna del mtDNA; omoplasma, eteroplasma, effetto soglia. Tipi di difetti del mtDNA, mutazioni puntiformi, riarrangiamenti, delezione comune, deplezione. Caratteristiche delle patologie mitocondriali, metodi di studio, disordini mitocondriali.</p> <p>Virus degli animali: caratteristiche generali, involucro, meccanismi di infezione, effetti dell'infezione, classificazione. Virus a DNA: SV40; virus a RNA+: poliovirus, epatite; virus a RNA-: influenza.</p> <p>Laboratori: Espressione della Green Fluorescent Protein in batteri trasformati: un gene reporter espresso in maniera regolata. Purificazione cromatografica della proteina.</p>
Testi di riferimento	<p>BIOLOGIA MOLECOLARE, Amaldi, Benedetti, Pesole, Plevani, CEA FONDAMENTI DI BIOLOGIA MOLECOLARE, Allison, Zanichelli MOLECOLARE del GENE, Watson, Zanichelli Il GENE, Lewin, Zanichelli</p>
Note ai testi di riferimento	<p>Sono disponibili come supporto i power point delle lezioni.</p>
Metodi didattici	<p>Lezioni frontali con utilizzo di supporti audiovisivi</p>
Metodi di valutazione (indicare almeno la tipologia scritto, orale, altro)	<p>Colloquio orale</p>
Criteri di valutazione (per ogni risultato di apprendimento atteso su indicato, descrivere cosa ci si aspetta lo studente conosca o sia in grado di fare e a quale livello al fine di dimostrare che un risultato di apprendimento è stato raggiunto e a quale livello)	<p>Oltre all'acquisizione delle singole e necessarie nozioni, viene valutata la capacità di integrare tali nozioni al fine di ottenere una visione completa dell'informazione genica e del suo utilizzo in un sistema così complesso quale l'uomo. Mediante una relazione scritta prodotta dallo studente, viene valutata la capacità dello stesso di cogliere le esercitazioni pratiche come un vero e proprio "esperimento" da inserire nel proprio bagaglio culturale per approfondire la conoscenza del metodo scientifico di indagine.</p>
Altro	