

<b>Principali informazioni sull'insegnamento</b>	<b>CORSI DI STUDIO DI BIOTECNOLOGIE</b>
Denominazione insegnamento	Bioinformatica e Analisi Funzionale del Genoma
Corso di studio (classe)	Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare (LM-9)
Crediti formativi	6
Denominazione inglese	Bioinformatics and Genome Functional Analysis
Obbligo di frequenza	Si
Lingua di erogazione	Italiano
Anno Accademico	2018/2019

<b>Docente responsabile</b>		
Nome e Cognome	Graziano Pesole	
indirizzo email	graziano.pesole@uniba.it	
numero di telefono	080-5443588	
Luogo e orario di ricevimento	1° piano, Nuovo Palazzo di Biologia, Via Orabona 4, Campus "E. Quagliariello" – su appuntamento	
<b>Dettaglio insegnamento</b>	SSD	tipologia attività
	Bio/I I	Caratterizzante

<b>Periodo di erogazione</b>	Anno di corso	Semestre
	1°	1°

<b>Organizzazione della didattica</b>	Lezioni frontali	Laboratori	Esercitazioni	Totale
CFU	4	2		6
Ore totali	100	50		150
Ore di didattica assistita	32	24		56
Ore di studio individuale	68	26		94

<b>Syllabus</b>		
Prerequisiti	Conoscenze di base di Biologia Molecolare	

<b>Risultati di apprendimento attesi (declinare rispetto ai Descrittori di Dublino)</b>	
Conoscenza e capacità di comprensione	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.
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	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".
Autonomia di giudizio	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.
Abilità comunicative	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.
Capacità di apprendere	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.
<b>Programma</b>	
Contenuti di insegnamento	<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.</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. 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>4. Il genoma dei cloroplasti: cenni su dimensioni, struttura, contenuto genico e organizzazione genica.</li> <li>5. I progetti genomici: strategie di sequenziamento attraverso approcci shotgun e gerarchico.</li> <li>6. Il trascrittoma: concetti di base e metodologie di analisi dell'espressione genica.</li> <li>7. Tecnologie di seconda e terza generazione per il sequenziamento massivo.</li> <li>8. Applicazioni del sequenziamento massivo: sequenziamento e risequenziamento dei genomi; analisi dell'esoma e identificazione di mutazioni patogeniche; analisi della frazione codificante e non codificante del trascrittoma; studio delle interazioni proteina-acidi nucleici e caratterizzazione delle proprietà epigenetiche (metilazione del DNA e modificazioni istoniche); analisi del microbioma di campioni clinici e ambientali con approcci metagenomici.</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 lo studio 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>
Testi di riferimento	<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, Seconda edizione, 2014</li> <li>3) Appunti e slides delle lezioni</li> </ol>
Note ai testi di riferimento	
Metodi didattici	Lezioni Frontali ed Esercitazioni
Metodi di valutazione (scritto, orale, prove in itinere)	Orale
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)	Valutazione dell’acquisizione dei contenuti del corso e della proprietà di linguaggio nella esposizione dei contenuti del corso.
Altro	