

Principali informazioni sull'insegnamento	
Denominazione dell'insegnamento	Bioinformatica ed analisi del genoma
Corso di studio	LAUREA MAGISTRALE IN BIOTECNOLOGIE PER LA QUALITÀ E LA SICUREZZA DELL'ALIMENTAZIONE
Anno di corso	I
Crediti formativi universitari (CFU) / European Credit Transfer and Accumulation System (ECTS):	CFU totali: 6 di cui CFU lezioni: 5 ese/lab/tutor: 1
SSD	BIO/11
Lingua di erogazione	Italiano
Periodo di erogazione	Semestre: primo, anno: primo
Obbligo di frequenza	no

Docente	
Nome e cognome	Monica Santamaria
Indirizzo mail	monica.santamaria@uniba.it
Telefono	080 5442946
Sede	Dipartimento di Scienze del Suolo, delle Piante e degli Alimenti (Di.S.S.P.A.)
Sede virtuale	
Ricevimento (giorni, orari e modalità)	Tutti i giorni, dal lunedì al venerdì, previo accordo per e-mail

Syllabus	
Obiettivi formativi	<p>Gli scopi principali del programma di insegnamento, di seguito riportato, sono i seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Acquisizione di competenze sui comuni database, algoritmi e strumenti per la ricerca bioinformatica. - Acquisizione di conoscenza delle fondamentali caratteristiche strutturali e funzionali dei genomi di procarioti ed eucarioti. - Acquisizione di conoscenza delle principali risorse bioinformatiche per l'esplorazione e l'analisi dei genomi e dei loro prodotti. - Apprendimento dei principali strumenti bioinformatici per studi di genomica comparata e metagenomica.
Prerequisiti	Principi di base di biologia molecolare, biochimica e genetica.
Contenuti di insegnamento (Programma)	<p>1) Concetti di base del metodo bioinformatico e introduzione alla biologia - omica</p> <ul style="list-style-type: none"> - Elementi di bioinformatica: banche dati, algoritmi e softwares per la gestione e l'analisi dei dati biomolecolari. - Analisi del genoma e dei suoi prodotti. Concetti e applicazioni della genomica strutturale, funzionale e comparata.



2) Il genoma procariotico

- Struttura, dimensione, plasticità, composizione in basi e contenuto funzionale dei genomi procariotici.
- Organizzazione dei geni procariotici e operoni.
- Elementi mobili e isole di patogenicità.
- Caratteristiche del codice genetico nei procarioti.
- Small non-coding RNA.

3) Identificazione tassonomica sulla base di marcatori genomici

- Metodiche molecolari e bioinformatiche per lo studio della biodiversità.
- DNA barcoding: marcatori genomici di specie, *barcoding gap*, banche dati di riferimento per l'identificazione molecolare delle specie.
- Protocolli biomolecolari e bioinformatici nell'analisi di DNA barcoding.

4) Protocolli molecolari e bioinformatici dell'analisi metagenomica

- Analisi del microbioma: estrazione, sequenziamento, assemblaggio e "binning" del DNA metagenomico, annotazione funzionale, analisi comparata e statistica multi-campione e integrazione/condivisione di dati.
- Strumenti molecolari e bioinformatici per analisi di DNA metabarcoding: produzione del dato attraverso le piattaforme di Next Generation Sequencing (NGS), pipeline bioinformatiche e banche dati di riferimento per la caratterizzazione tassonomica del microbioma. Esempio: la pipeline BioMaS.
- Strumenti molecolari e bioinformatici per analisi metagenomica shotgun: produzione del dato attraverso le piattaforme di Next Generation Sequencing (NGS), pipeline bioinformatiche e banche dati di riferimento per la caratterizzazione tassonomica e funzionale del microbioma. Approcci di studio del metagenoma umano.
- Esempi di analisi bioinformatica di reali dataset metagenomici: utilizzo della risorsa di dati metagenomici EBI – Mgnify; esempio di applicazione del sistema bioinformatico Qiime per l'analisi tassonomica, statistica e comparativa del microbioma in relazione alla dieta.

5) Il genoma eucariotico

- Caratteristiche strutturali e funzionali del genoma eucariotico: dimensioni, organizzazione in cromosomi, contenuto in DNA, complessità, sintenia, eucromatina ed eterocromatina, densità genica.
- caratteristiche composizionali e regolazione dell'espressione genica: composizione in basi, modello delle isocore, regolazione epigenetica dell'espressione genica, isole CpG e strumenti bioinformatici per la loro individuazione. Definizione moderna di gene.
- Composizione informazionale del genoma eucariotico con particolare riferimento al genoma umano: panoramica sulla frazione di sequenze codificanti e non codificanti, uniche e ripetute. Organizzazione delle famiglie geniche. Geni monocistronici e policistronici.

	<ul style="list-style-type: none"> - Struttura e dimensioni dei singoli geni eucariotici e delle loro porzioni funzionali; maturazione degli mRNA; meccanismo molecolare del transplicing ed esempi; splicing alternativo e iso-ortologia dei trascritti; analisi degli RNA non codificanti: rRNA, tRNA, snRNA, snoRNA, microRNA, lncRNA, RNA antisenso, RNA circolari. - Famiglie geniche e pseudogeni: struttura, funzione, evoluzione e analisi delle famiglie geniche e degli pseudogeni e loro ruolo nella plasticità del genoma eucariotico. - Elementi non codificanti ripetuti in tandem ed interspersi: duplicazioni segmentali, microsatelliti, minisatelliti, retrotrasposoni, trasposoni a DNA <p>6) Il genoma mitocondriale</p> <ul style="list-style-type: none"> - Dimensioni, forma e contenuto informativo del mtDNA. - Composizione in basi, codice genetico, editing dei trascritti. - Cenni al genoma mitocondriale di piante e metazoi. - Analisi bioinformatica ed evolutiva del mtDNA, applicazione nella genetica di popolazione e nella genetica clinica. <p>7) Sequenziamento genomico e analisi bioinformatica dei Big Data</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sequenziamento whole genome shotgun, assemblaggio e analisi bioinformatica. - Parametri per valutare la qualità del sequenziamento. - Comuni piattaforme di Next Generation Sequencing. <p>8) Esercitazioni di Bioinformatica</p> <ul style="list-style-type: none"> - Banche dati primarie e specializzate: struttura, contenuto ed interrogazione testuale. - Ricerca di similarità in banca dati. - Browsers genomici: esempi, interrogazione e ricerca di similarità. - Caratterizzazione funzionale e strutturale di sequenze genomiche. - Analisi tassonomica del microbioma basata su dati di DNA metabarcoding
Testi di riferimento	<ul style="list-style-type: none"> - Fondamenti di bioinformatica. Manuela Helmer Citterich, Fabrizio Ferrè, Giulio Pavesi, Graziano Pesole, Chiara Romualdi. Zanichelli - Biologia Molecolare. Francesco Amaldi Piero Benedetti Graziano Pesole Paolo Plevani. Terza edizione. Casa Editrice Ambrosiana.
Note ai testi di riferimento	<p>Si consiglia di integrare la consultazione dei testi con lo studio degli appunti di lezione e delle slide rese disponibili su piattaforma Teams alla classe "BIOINFORMATICA ED ANALISI DEL GENOMA".</p>

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
52	40	12	98
CFU/ETCS			
6	5	1	

Metodi didattici	Lezioni frontali con l'ausilio di PowerPoint ed esercitazioni pratiche al computer.

Risultati di apprendimento previsti	
Conoscenza e capacità di comprensione	<ul style="list-style-type: none"> ○ Acquisizione di conoscenze teoriche e pratiche nell'ambito della bioinformatica. ○ Acquisizione di conoscenze nell'ambito della struttura, delle funzioni e dell'analisi dei genomi.
Conoscenza e capacità di comprensione applicate	<ul style="list-style-type: none"> ○ Conoscenza dei principali strumenti bioinformatici per l'analisi delle sequenze genomiche. ○ Capacità di applicazione delle metodologie bioinformatiche di base per l'analisi genomica.
Competenze trasversali	<ul style="list-style-type: none"> ● <i>Autonomia di giudizio</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Capacità di approcciarsi in maniera critica alle applicazioni di analisi molecolare e bioinformatica valutandone vantaggi e svantaggi in relazione al caso specifico allo scopo di selezionare la metodologia più appropriata e impostarne correttamente i parametri. ● <i>Abilità comunicative</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Acquisizione del lessico e della terminologia adeguati alla descrizione delle metodologie -omiche e bioinformatiche. ● <i>Capacità di apprendere in modo autonomo</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Acquisizione di un metodo di apprendimento volto all'analisi biomolecolare e bioinformatica. ○ Acquisizione delle conoscenze necessarie per la ricerca autonoma di dati e strumenti per l'analisi genomica.

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Prova in itinere orale, esame finale orale.
Criteri di valutazione	<ul style="list-style-type: none"> ● <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Comprensione dei concetti fondamentali alla base dell'analisi strutturale, funzionale e comparativa dei genomi. ● <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Conoscenza dei database e degli strumenti biomolecolari e bioinformatici utilizzati comunemente nell'analisi bioinformatica e capacità di interpretazione dei risultati.



	<ul style="list-style-type: none">• <i>Autonomia di giudizio:</i><ul style="list-style-type: none">○ Capacità critica durante l'esposizione delle conoscenze acquisite sulle caratteristiche e sull'applicazione dei comuni metodi per lo studio dei genomi. Capacità di costruzione dei percorsi logici alla base dell'impostazione di un workflow di analisi bioinformatica.• <i>Abilità comunicative:</i><ul style="list-style-type: none">○ Uso di terminologia appropriata alla materia di studio.• <i>Capacità di apprendere:</i><ul style="list-style-type: none">○ Comprensione dei concetti fondamentali della genomica volta alla corretta scelta ed utilizzo degli strumenti bioinformatici di analisi.
Criteria di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	La misurazione dell'apprendimento e l'attribuzione del voto finale sono effettuati sulla base dei criteri dettagliati nel regolamento didattico del corso di laurea (art.6).
Altro	