

**CORSO DI STUDIO** Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche L-2

**ANNO ACCADEMICO** 2023-2024

**DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO** Genetica e biometria

<b>Principali informazioni sull'insegnamento</b>	
Anno di corso	I anno
Periodo di erogazione	Il semestre (04-03-2024—14-06-2024)
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	6
SSD	BIO/18 Genetica
Lingua di erogazione	Italiano
Modalità di frequenza	Fortemente consigliata

<b>Docente</b>	
Nome e cognome	Claudia Rita Catacchio
Indirizzo mail	claudiarita.catacchio@uniba.it
Telefono	+39 0805443383
Sede	Dipartimento di Bioscienze Biotecnologie e Ambiente, 3° piano Stanza 41, Campus Universitario
Sede virtuale	Microsoft Teams, codice team akk8phd
Ricevimento	dal lunedì al venerdì, ore 9.30-14.30, previo appuntamento tramite e-mail

<b>Organizzazione della didattica</b>			
<b>Ore</b>			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
150	40	15	95
<b>CFU/ETCS</b>			
6	5	1	

<b>Obiettivi formativi</b>	L'insegnamento ha l'obiettivo di formare studenti con adeguata padronanza dei fondamenti della genetica per la comprensione dei meccanismi di base dell'ereditarietà, della mappatura genetica e degli studi di popolazione.
<b>Prerequisiti</b>	Essendo un esame di primo anno, non vi sono prerequisiti specifici differenti da quelli richiesti per l'accesso al corso di laurea.

<p><b>Metodi didattici</b></p>	<p>Didattica frontale supportata da esercizi in aula. La consistente attività esercitativa in aula consentirà l'acquisizione di padronanza nell'applicazione di strategie genetiche e test statistici per affrontare problemi di interesse biologico.</p>
<p><b>Risultati di apprendimento previsti</b></p> <p><i>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD)</i></p> <p><b>DD1</b> Conoscenza e capacità di comprensione</p> <p><b>DD2</b> Conoscenza e capacità di comprensione applicate</p> <p><b>DD3-5</b> Competenze trasversali</p>	<p>- <b>Descrittore di Dublino 1:</b> <i>conoscenza e capacità di comprensione;</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Il Corso si propone di fornire agli studenti gli strumenti e i concetti teorici per lo studio della genetica di base.</li> </ul> <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></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Al termine del corso gli studenti saranno in grado di applicare le conoscenze teoriche acquisite per risolvere esercizi di genetica.</li> </ul> <p>- <b>Descrittore di Dublino 3:</b> <i>capacità critiche e di giudizio;</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Al termine dell'insegnamento lo studente avrà acquisito autonomia di giudizio grazie alle numerose esercitazioni pratiche previste durante il corso e alla tipologia di didattica frontale che prevede un continuo coinvolgimento della classe.</li> </ul> <p>- <b>Descrittore di Dublino 4:</b> <i>capacità di comunicare quanto si è appreso;</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di esprimersi con un linguaggio tecnico appropriato sia in forma scritta che orale.</li> </ul> <p>- <b>Descrittore di Dublino 5:</b> <i>capacità di apprendere in modo autonomo;</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà aver sviluppato quelle capacità di apprendimento che sono loro necessarie per intraprendere studi successivi con un alto grado di autonomia.</li> </ul>

<p><b>Contenuti di insegnamento (Programma)</b></p>	<p>Aspetti genetici di mitosi e meiosi; Cicli vitali degli organismi-modello per l'analisi genetica; Concetti di genotipo e fenotipo; Interazioni tra genotipo e ambiente; 1a legge di Mendel e 2a legge di Mendel; Probabilità: evento composto, probabilità composta di eventi incompatibili, evento condizionato, probabilità binomiale; Metodo dell'albero ramificato; Analisi statistica dei dati genetici: test del <math>\chi</math>-quadro e valore soglia; Teoria cromosomica dell'ereditarietà: esperimenti di Morgan e Bridges; Determinazione del sesso; Compensazione del dosaggio in uomo e drosophila; Analisi degli alberi genealogici; Estensioni alle leggi di Mendel; Penetranza ed espressività; Analisi di linkage: mappatura dei geni eucariotici in drosophila e mammiferi; Crossing-over e fattori che influenzano il crossing-over; Sistemi di selezione in batteri e lieviti; Mappatura genetica nei batteri: coniugazione, trasformazione e trasduzione; Struttura del DNA; Struttura primaria, secondaria, terziaria e quaternaria del cromosoma; Il bandeggio e il cariotipo umano; Mutazioni cromosomiche di numero: aneuploidie e poliploidie; Mutazioni cromosomiche di struttura: duplicazioni, delezioni, inversioni e traslocazioni; Legge di Hardy-Weinberg: calcolo delle frequenze alleliche e genotipiche, deriva genetica, collo di bottiglia ed effetto fondatore, vantaggio dell'eterozigote, effetto delle mutazioni e delle migrazioni su equilibrio HW, uso della legge di HW.</p>
<p><b>Testi di riferimento</b></p>	<p>GENETICA Un approccio molecolare. Autore: P. J. Russell; Edizione: Pearson ESERCIZIARIO DI GENETICA con guida alla soluzione. Autori: Ghisotti e Ferrari</p>
<p><b>Note ai testi di riferimento</b></p>	<p>Come supporto allo studio saranno messe a disposizione degli studenti le presentazioni usate durante il corso, in formato pdf. Queste non devono essere considerate come dispense, bensì come supporto allo studio sui testi e sugli appunti.</p>
<p><b>Materiali didattici</b></p>	<p>Il materiale didattico di supporto sarà reso disponibile sul canale Teams del corso.</p>

<b>Valutazione</b>	
Modalità di verifica dell'apprendimento	<p>A fine corso gli studenti saranno chiamati a sostenere un esame scritto e un orale. La prova scritta sarà a risposte aperte.</p> <p>Dovranno dimostrare di aver acquisito sufficienti conoscenze dei fondamenti della Genetica e di essere in grado di applicare le conoscenze teoriche acquisite per affrontare problemi ed esercizi di interesse biologico. Sarà, inoltre, adeguatamente valutata l'appropriatezza del linguaggio utilizzato.</p>
Criteri di valutazione	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione:</i> Gli studenti dovranno dimostrare di aver compreso i meccanismi alla base della genetica e gli studi che negli anni ci hanno permesso di interpretare gli stessi.</li> <li>• <i>Conoscenza e capacità di comprensione applicate:</i> Gli studenti dovranno essere in grado di risolvere problemi ed esercizi di carattere biologico e/o genetico, applicando le conoscenze teoriche acquisite durante il corso.</li> <li>• <i>Autonomia di giudizio:</i> Gli studenti dovranno dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e attitudine alla ricerca scientifica, di saper interpretare i dati biologici e formulare ipotesi sui meccanismi alla base degli stessi.</li> <li>• <i>Abilità comunicative:</i> Gli studenti dovranno dimostrare competenza nell'impiego del lessico specialistico, in modo da riuscire ad esporre in modo appropriato le conoscenze acquisite e poter sostenere con successo un dibattito sugli argomenti del corso.</li> <li>• <i>Capacità di apprendere:</i> Gli studenti dovranno dimostrare già in itinere, durante il corso, la graduale acquisizione di spirito critico sui temi della genetica, l'acquisizione di consapevolezza delle leggi alla base dei fenomeni biologici e genetici che consentirà loro, al termine del corso stesso, di risolvere e gestire con semplicità quesiti di genetica generale.</li> </ul>
Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	<p>Il voto finale è attribuito in trentesimi. Gli studenti potranno accedere all'orale dopo aver conseguito un voto minimo di 18 allo scritto. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18. Per conseguire una valutazione elevata è necessario aver sviluppato autonomia di giudizio e adeguata capacità di argomentazione ed esposizione. Il conseguimento della lode è previsto per gli studenti che dimostrano di riuscire ad affrontare i temi del corso con intuizione e spirito critico.</p>
<b>Altro</b>	



**COURSE OF STUDY** Medical and Pharmaceutical Biotechnologies, L-2  
**ACADEMIC YEAR** 2023-2024  
**ACADEMIC SUBJECT** Genetics and biometrics

General information	
Year of the course	I year
Academic calendar (starting and ending date)	II semester (March 04, 2024-June 14, 2024)
Credits (CFU/ETCS):	6
SSD	BIO/18 Genetics
Language	Italian
Mode of attendance	Strongly encouraged

Professor/ Lecturer	
Name and Surname	Claudia Rita Catacchio
E-mail	claudiarita.catacchio@uniba.it
Telephone	+39 0805443383
Department and address	Biology department, Via Orabona 4, Bari (Office 41, 3rd floor)
Virtual room	Microsoft Teams, code akk8phd
Office Hours (and modalities: e.g., by appointment, on line, etc.)	Monday to Friday 09:30-14:30 (by appointment)

Work schedule			
Hours			
Total	Lectures	Hands-on (laboratory, workshops, working groups, seminars, field trips)	Out-of-class study hours/ Self-study hours
150	40	15	95
CFU/ETCS			
6	5	1	

<b>Learning Objectives</b>	The course aims to provide students with adequate knowledge of the fundamentals of genetics for understanding the basic mechanisms of heredity, genetic mapping and population studies.
<b>Course prerequisites</b>	Being a first-year exam, there are no specific prerequisites other than those required for access to the degree course.

<b>Teaching strategy</b>	Lectures with the use of PowerPoint supported by classroom exercises. The consistent exercise activity will provide knowledge in how to use genetic strategies and statistical tests to deal with problems of biological interest.
<b>Expected learning outcomes in terms of</b>	
<b>Knowledge and understanding on:</b>	The course aims to provide students with the tools and theoretical concepts for the study of genetics.
<b>Applying knowledge and understanding on:</b>	At the end of the course students will be able to apply the theoretical knowledge acquired to solve genetic exercises.



<b>Soft skills</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Making informed judgments and choices</i> At the end of the course the student will be able to collect and interpret the data; and to apply the theoretical knowledge acquired to solve genetic exercises.</li> <li>• <i>Communicating knowledge and understanding</i> At the end of the course the student must be able use an appropriate technical language both in written and oral form.</li> <li>• <i>Capacities to continue learning</i> At the end of the course the student will have developed those learning skills that are necessary to undertake subsequent studies with a high degree of autonomy.</li> </ul>
<b>Syllabus</b>	
<b>Content knowledge</b>	<p>Cellular reproduction, mitosis and meiosis; Life cycles of some model genetic organisms; From genotype to phenotype, environmental and biological factors; Mendelism, the basic principles of inheritance: Mendel's study of heredity, applications of Mendel's principles, testing genetic hypotheses, mendelian principles in human genetics; The rules of probability, probability of compound events, calculation of probabilities of compatible and incompatible events, conditional probability, binomial probability distribution; Statistical analysis of genetic data: chi-squared test and cutoff point; Forked-line method (also known as the tree method and the branching system); The chromosomal basis of mendelism: chromosomes, the chromosome theory of heredity (Morgan and Bridges experiments), sex-linked genes in humans, sex chromosomes and sex determination, meiotic nondisjunction, dosage compensation of x-linked genes, family tree study; Incomplete dominance, codominance, interaction between genes, epistasis, lethal and sublethal genes, multiple alleles, penetrance, expressivity; Genetic of the ABO blood system; Linkage, crossing over, and chromosome mapping in eukaryotes: linkage, recombination, and crossing over; Linkage analysis in drosophila and mammals; The genetics of bacteria: mechanisms of genetic exchange in bacteria; DNA structure, centromeres and telomeres, chromosome banding techniques and karyotype; Variation in chromosome number and structure: polyploidy, aneuploidy, rearrangements of chromosome structure; Population Genetics: the theory of allele frequencies natural selection, random genetic drift, populations in genetic equilibrium, applications of Hardy Weinberg Principle.</p>
<b>Texts and readings</b>	<p>GENETICA Un approccio molecolare. Author: P. J. Russell; Edizione: Pearson ESERCIZIARIO DI GENETICA con guida alla soluzione. Authors: Ghisotti e Ferrari</p>
<b>Notes, additional materials</b>	<p>As a support to the study, the presentations used by the lecturer will be available to students, in pdf format. These should be considered as a support for the study of texts and notes.</p>
<b>Repository</b>	<p>Microsoft Teams, code akk8phd</p>

Assessment	
Assessment methods	Written (open-ended questions) and oral exams. Students will have to prove that they have acquired sufficient knowledge of the fundamentals of Genetics and are able to apply the theoretical knowledge acquired to deal with problems and exercises of biological interest. The appropriateness of the language used will also be adequately assessed.
Assessment criteria	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Knowledge and understanding</i> Students will have to demonstrate that they have comprehended the mechanisms underlying genetics and the studies that allowed us to interpret them over the years.</li> <li>• <i>Applying knowledge and understanding</i> Students must be able to solve problems and exercises of a biological and / or genetic nature, applying the theoretical knowledge acquired during the course.</li> <li>• <i>Autonomy of judgment</i> Students will have to demonstrate that they have acquired critical thinking skills and aptitude for scientific research, to be able to interpret biological data and formulate hypotheses on the mechanisms underlying them.</li> <li>• <i>Communicating knowledge and understanding</i> Students will have to demonstrate their acquired knowledge about genetics mechanisms and laws.</li> <li>• <i>Communication skills</i> Students will have to demonstrate competence in the use of specialized vocabulary, to be able to adequately expose the acquired knowledge and to be able to successfully support a debate on the topics of the course.</li> <li>• <i>Capacities to continue learning</i> Students will have to demonstrate the gradual acquisition of a critical spirit on the topics of genetics, the acquisition of awareness of the laws underlying biological and genetic phenomena that will allow them, at the end of the course, to solve and manage with simplicity questions of general genetics.</li> </ul>
Final exam and grading criteria	The final grade is awarded on a 18-30 scale. A written exam graded 18 or higher will give access to the oral exam. The exam is passed when the grade is greater than or equal to 18. To achieve a high grade, students must have developed autonomy of judgment and adequate argumentation and exposition skills. Students who demonstrate that they are able to face the topics of the course with intuition and critical spirit will achieve the honors.
Further information	
	.