

## **CORSO DI STUDIO**

Biotechnologie Mediche e Farmaceutiche

## **ANNO ACCADEMICO**

2023-2024

## **DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO**

Genetica Molecolare ed Ingegneria Genetica 6 CFU Frontali + 2  
CFU Laboratorio

<b>Principali informazioni sull'insegnamento</b>	
Anno di corso	III ANNO
Periodo di erogazione	I SEMESTRE (OTTOBRE-GENNAIO)
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	8
SSD	BIO/18
Lingua di erogazione	Italiano
Modalità di frequenza	Facoltativa

<b>Docente</b>	
Nome e cognome	MARIO VENTURA
Indirizzo mail	Mario.ventura@uniba.it
Telefono	00390805443583
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie ed Ambiente (III Piano stanza 42)
Sede virtuale	Codice teams: x47tceg
Ricevimento	13:30-15:30 lunedì e martedì
<b>Docente</b>	
Nome e cognome	FRANCESCA ANTONACCI
Indirizzo mail	francesca.antonacci@uniba.it
Telefono	080 544 3383
Sede	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente, Via Orabona 4 - Bari
Sede virtuale	Codice teams: x47tceg
Ricevimento	Lunedì e Mercoledì 13:30-15

<b>Organizzazione della didattica</b>			
<b>Ore</b>			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
200	48	24	128
<b>CFU/ETCS</b>			
8	6	2	

<b>Obiettivi formativi</b>	<p>Il corso ha come obiettivo l'acquisizione di adeguate conoscenze dei fondamenti della Genetica molecolare ed ingegneria genetica. La consistente attività di laboratorio permetterà di imparare ad utilizzare tecniche di genetica molecolare per lo studio di sistemi e componenti cellulari di interesse biologico.</p> <p>Gli studenti saranno in possesso di: 1) capacità di valutazione ed interpretazione del dato sperimentale di laboratorio sotto il profilo della sua valenza scientifica e rigore metodologico; 2) capacità di approfondire in modo autonomo gli aspetti più innovativi delle applicazioni biotecnologiche in campo medico e farmaceutico, e di raccogliere ed analizzare criticamente dati sperimentali e bibliografici; 3) capacità di giudizio nella valutazione della sicurezza di laboratorio in ambito chimico-biologico e biotecnologico.</p>
<b>Prerequisiti</b>	<p>Conoscenza degli elementi di Genetica di base e di Genetica di popolazione.</p> <p>Conoscenza della Biologia molecolare e delle tecnologie di analisi e studio del DNA.</p>

<p><b>Metodi didattici</b></p>	<p>Lezioni frontali con l'utilizzo del PowerPoint ed esercitazioni in laboratorio per allestire un preparato citogenetico e per la caratterizzazione di un caso di riarrangiamento cromosomico.</p>
<p><b>Risultati di apprendimento previsti</b></p> <p><b>DD1 Conoscenza e capacità di comprensione</b></p> <p><b>DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate</b></p> <p><b>DD3-5 Competenze trasversali</b></p>	<p><b>Descrittore di Dublino 1:</b> Acquisizione di adeguate conoscenze dei fondamenti della Genetica molecolare ed immunogenetica.</p> <p><b>Descrittore di Dublino 2:</b> La consistente attività di laboratorio permetterà di saper utilizzare tecniche genetica molecolare per lo studio di sistemi e componenti cellulari di interesse biologico.</p> <p><b>Descrittore di Dublino 3:</b> Autonomia di giudizio. Gli studenti saranno in possesso di: 1) capacità di valutazione ed interpretazione del dato sperimentale di laboratorio sotto il profilo della sua valenza scientifica e rigore metodologico; 2) capacità di approfondire in modo autonomo gli aspetti più innovativi delle applicazioni biotecnologiche in campo medico e farmaceutico, e di raccogliere ed analizzare criticamente dati sperimentali e bibliografici; 3) capacità di giudizio nella valutazione della sicurezza di laboratorio in ambito chimico-biologico e biotecnologico. La verifica della acquisizione dell'autonomia di giudizio avverrà tramite la valutazione degli studenti attraverso un esame orale.</p> <p><b>Descrittore di Dublino 4:</b> Abilità comunicative. Gli studenti avranno acquisito adeguate competenze e strumenti di comunicazione orale sia in lingua italiana che straniera (inglese o altra lingua comunitaria) su problematiche inerenti il settore medico e farmaceutico per le quali è possibile prevedere soluzioni attraverso metodi ed approcci di tipo biotecnologico</p> <p><b>Descrittore di Dublino 5:</b> Capacità di apprendere in modo autonomo. Gli studenti avranno sviluppato capacità di apprendimento e approfondimento di ulteriori competenze tramite consultazione di materiale bibliografico in forma cartacea ed elettronica, utilizzazione di banche dati bioinformatiche e aggiornamento continuo sullo sviluppo delle conoscenze e metodologie in ambito genetico molecolare. La capacità di apprendimento sarà valutata mediante il superamento dell'esame relativo alla disciplina.</p>

<b>Contenuti di insegnamento (Programma)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Introduzione e cenni di filosofia delle scienze (ripetere tutti i concetti critici di Genetica: Leggi di Mendel, associazione ed indipendenza, incrocio a tre punti ed analisi di alberi genealogici)</li> <li>- Modelli di ereditarietà a singolo gene: autosomica dominante, autosomica recessiva, X-linked recessiva e X-linked dominante.</li> <li>- Inattivazione del cromosoma X: funzione e meccanismo</li> <li>- Imprinting genomico: funzione e meccanismo</li> <li>- Anticipazione e amplificazione di triplette: Corea di Huntington, Distrofia miotonica e sindrome del X fragile.</li> <li>- Serie allelica</li> <li>- Eterogeneità genetica: esempio dell'osteogenesi imperfetta.</li> <li>- Strumenti in genetica molecolare umana. Clonaggio in sistemi cellulari.</li> <li>- Struttura e organizzazione del genoma umano: duplicazioni segmentali e disordini genomici</li> <li>- Instabilità del genoma umano: mutazione e riparo</li> <li>- Mappatura fisica e genetica. Mappatura fisica: ibridi somatici; FISH (alta e bassa risoluzione); walking cromosomico. Mappe genetiche: marcatori, costruzione di aplotipi; lod score. Linkage disequilibrium e autozigosi. Problemi dell'analisi di linkage in uomo.</li> <li>- Identificazione dei locus-malattia in uomo: strategie funzionale e posizionale. Esempi Distrofia muscolare di Duchenne e Fibrosi cistica.</li> <li>- L'evoluzione dei genomi e richiami di genetica di popolazione</li> <li>- Organizzazione del genoma umano. Duplicazioni segmentali. Approcci di studio e implicazioni per l'evoluzione dei genomi. Neocentromeri ed evoluzione dei cromosomi.</li> </ul> <p>Laboratorio:          Allestimento di cariotipo          Preparazione vetrino da sangue periferico per studi citogenetici          Approcci di Bioinformatica per studio di riarrangiamenti cromosomici</p>
<b>Testi di riferimento</b>	Human molecular genetics 2 - Strachan & Read - Ed. UTET
<b>Note ai testi di riferimento</b>	Presentazioni in ppt durante le lezioni
<b>Materiali didattici</b>	Il materiale sarà reperibile presso la piattaforma teams

<b>Valutazione</b>	
Modalità di verifica dell'apprendimento	Orale

<p>Criteria di valutazione</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Conoscenza e capacità di comprensione: Lo studente dovrà essere in possesso di conoscenze relative all'organizzazione e struttura del genoma umano in condizioni di normalità e in presenza di patologie. Inoltre, dovrà essere in possesso delle conoscenze relative alla modalità di trasmissione mendeliana dei caratteri ereditari e relative eccezioni. Dovrà altresì conoscere le principali anomalie cromosomiche numeriche e strutturali e i loro meccanismi di insorgenza. Lo studente dovrà essere in possesso di conoscenze relative alla mappatura e identificazione di geni che causano malattie, ai meccanismi di imprinting e inattivazione della X e alla variabilità del genoma umano;</li> <li>• Conoscenza e capacità di comprensione applicate:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Lo studente dovrà essere in grado di rispondere a quesiti inerenti agli argomenti teorici e pratici trattati a lezione. Inoltre, dovrà dimostrare di saper utilizzare le conoscenze teoriche in suo possesso e a risolvere quesiti sperimentali. Oltre alle nozioni teoriche, verranno valutate anche le conoscenze di tipo applicativo mediante quesiti tecnico-sperimentali;</li> </ul> </li> <li>• Autonomia di giudizio:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Durante la frequentazione delle lezioni lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e attitudine alla ricerca scientifica, utilizzando i dati sperimentali messi a disposizione per formulare giudizi personali e risolvere problemi applicativi. Inoltre, lo studente dovrà dimostrare di avere acquisito capacità di pensiero critico e di saper risolvere problemi di natura applicativa. Nella prova finale l'autonomia di giudizio dello studente verrà valutata tenendo conto delle sue capacità di integrare gli argomenti trattati nel corso;</li> </ul> </li> <li>• Abilità comunicative:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ La capacità dello studente di comunicare in maniera chiara ed efficace le conoscenze acquisite durante l'unità didattica, verrà valutata durante la prova finale, in cui verrà anche valutata l'abilità dello studente di utilizzare un appropriato linguaggio tecnico-scientifico.</li> </ul> </li> <li>• Capacità di apprendere: Il grado di apprendimento teorico e metodologico verrà testato durante le lezioni interattive. Le capacità critiche, l'originalità ed il livello di approfondimento con cui lo studente affronterà la prova finale consentiranno di valutare in modo mirato il grado di apprendimento e di motivazione verso la materia trattata.</li> </ul>
<p>Criteria di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale</p>	<p>Il voto finale è attribuito in trentesimi. L'esame si intende superato quando il voto è maggiore o uguale a 18. Per conseguire una valutazione elevata lo studente deve avere sviluppato autonomia di giudizio e adeguata capacità di argomentazione ed esposizione.</p>

## **COURSE OF STUDY**

Medical and Pharmaceutical Biotechnologies

## **ACADEMIC YEAR**

2023-2024

## **ACADEMIC SUBJECT**

Molecular genetic and genetics engineering 6 CFU Lessons + 2 CFU

Labs

<b>General information</b>	
Year of the course	1st year
Academic calendar (starting and ending date)	1 <sup>st</sup> semester (October-January)
Credits (CFU/ETCS):	8
SSD	BIO/18
Language	Italian
Mode of attendance	Optional

<b>Professor/ Lecturer</b>	
Name and Surname	MARIO VENTURA
E-mail	Mario.ventura@uniba.it
Telephone	00390805443583
Department and address	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie ed Ambiente (III Piano stanza 42)
Virtual room	Codice teams: x47tceg
Office Hours (and modalities:e.g., by appointment, on line, etc.)	13:30-15:30 lunedì e martedì
<b>Professor/ Lecturer</b>	
Name and Surname	FRANCESCA ANTONACCI
E-mail	francesca.antonacci@uniba.it
Telephone	080 544 3383
Department and address	Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente, Via Orabona 4 - Bari
Virtual room	Codice teams: x47tceg
Office Hours (and modalities:e.g., by appointment, on line, etc.)	Lunedì e Mercoledì 13:30-15:00

<b>Work schedule</b>			
<b>Hours</b>			
Total	Lectures	Hands-on (laboratory, workshops, workinggroups, seminars, field trips)	Out-of-class studyhours/ Self-study hours
200	48	24	128
<b>CFU/ETCS</b>			
8	6	2	

<b>Learning Objectives</b>
<p>The course aims to acquire adequate knowledge of the fundamentals of Molecular Genetics and Genetic Engineering. The substantial laboratory activity will enable students to learn how to use molecular genetic techniques to study cellular systems and components of biological interest.</p> <p>Students will possess: 1) ability to evaluate and interpretation of laboratory experimental data from the standpoint of its scientific value and methodological rigor; 2) ability to independently investigate the most innovative aspects of</p>

	biotechnological applications in the medical and pharmaceutical fields, and to collect and critically analyze experimental and bibliographical data; 3) judgment in the evaluation of laboratory safety in the chemical-biological and biotechnological fields.
<b>Course prerequisites</b>	Knowledge of the elements of Basic Genetics and Population Genetics. Knowledge of Molecular Biology and technologies of DNA analysis and study.
<b>Teaching strategie</b>	Lectures using PowerPoint and laboratory exercises to set up a cytogenetic preparation and characterization of a chromosome rearrangement case.
<b>Expected learning outcomes in terms of</b>	
<b>Knowledge and understanding:</b>	Acquisition of adequate knowledge of the fundamentals of Molecular genetics and genetic engineering
<b>Applying knowledge and understanding on:</b>	The consistent laboratory activity will allow to know how to use molecular genetic techniques for the study of cellular systems and components of biological interest
<b>Soft skills</b>	Students will be in possession of: 1) ability to evaluate and interpret laboratory experimental data in terms of its scientific value and methodological rigor; 2) ability to independently investigate the most innovative aspects of biotechnological applications in the medical and pharmaceutical fields, and to critically collect and analyze experimental and bibliographic data; 3) judgment skills in the evaluation of laboratory safety in the chemical-biological and biotechnological fields. Verification of the acquisition of independent judgment will take place through the evaluation of the students through an oral exam.



	<ul style="list-style-type: none"> <li>Communicating knowledge and understanding Students will have acquired adequate skills and tools of oral communication both in Italian and foreign languages (English or other community language) on problems inherent in the medical and pharmaceutical sector for which it is possible to foresee solutions through biotechnological methods and approaches.</li> <li>Capacities to continue learning Students will have developed learning skills and deepening of further skills through consultation of bibliographic material in paper and electronic form, use of bioinformatic databases and continuous updating on the development of knowledge and methodologies in the molecular genetics field. Learning ability will be assessed by passing the exam related to the discipline.</li> </ul>
<b>Syllabus</b>	<p>- Introduction and notes on the philosophy of science (repeat all the critical concepts of Genetics: Mendel's laws, association and independence, three-point crossing and analysis of family trees) - Single gene inheritance models: autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked recessive and X-linked dominant. - Inactivation of the X chromosome: function and mechanism - Genomic imprinting: function and mechanism - Triplet anticipation and amplification: Huntington's chorea, myotonic dystrophy and fragile X syndrome. - Allelic series - Genetic heterogeneity: example of osteogenesis imperfecta. - Tools in human molecular genetics. Cloning in cellular systems. - Structure and organization of the human genome: segmental duplications and genomic disorders - Instability of the human genome: mutation and repair - Physical and genetic mapping. Physical mapping: somatic hybrids; FISH (high and low resolution); chromosomal walking. Genetic maps: markers, construction of haplotypes; lod score. Linkage disequilibrium and autozygosity. Problems of linkage analysis in humans. - Identification of disease locus in humans: functional and positional strategies. Examples Duchenne muscular dystrophy and cystic fibrosis. - The evolution of genomes and references to population genetics - Organization of the human genome. Segmental duplications. Study approaches and implications for the evolution of genomes. Neocentromeres and chromosome evolution.</p> <p>Laboratory: Preparation of karyotype Peripheral blood slide preparation for cytogenetic studies Bioinformatic analysis of human genome</p>
<b>Texts and readings</b>	<p>Genetica-Russell Human molecular genetics 2 – Strachan &amp; Read – Ed. UTET</p>
<b>Notes, additional materials</b>	Power point presentations
<b>Repository</b>	Teams platform
<b>Assessment</b>	
Assessment methods	Oral

<p>Assessment criteria</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Knowledge and understanding skills: The student should possess knowledge related to the organization and structure of the human genome under normal conditions and in the presence of disease. In addition, he/she should possess knowledge related to the Mendelian mode of transmission of hereditary traits and related exceptions. He/she should also know the major numerical and structural chromosomal abnormalities and their mechanisms of occurrence. The student should possess knowledge related to mapping and identification of disease-causing genes, mechanisms of X imprinting and inactivation, and variability of the human genome;</li> <li>- Applied knowledge and understanding skills:             <ul style="list-style-type: none"> <li>o The student should be able to answer questions pertaining to the theoretical and practical topics covered in class. In addition, he or she will have to demonstrate the ability to use the theoretical knowledge he or she possesses and to solve experimental questions. In addition to theoretical knowledge, application knowledge through technical-experimental questions will also be evaluated;</li> </ul> </li> <li>- Autonomy of judgment:             <ul style="list-style-type: none"> <li>o While attending lectures, the student should demonstrate that he/she has acquired critical thinking skills and aptitude for scientific research, using the experimental data made available to make personal judgments and solve application problems. In addition, the student should demonstrate that he/she has acquired critical thinking skills and the ability to solve problems of an applied nature. In the final examination, the student's autonomy of judgment will be evaluated taking into account his or her ability to integrate the topics covered in the course;</li> </ul> </li> <li>- Communication skills:             <ul style="list-style-type: none"> <li>o The student's ability to clearly and effectively communicate the knowledge acquired during the course unit will be assessed during the final exam, in which the student's ability to use appropriate technical and scientific language will also be evaluated.</li> </ul> </li> <li>- Ability to learn: The degree of theoretical and methodological learning will be tested during interactive lectures. The critical skills, originality and level of depth with which the student will approach the final test will allow for a targeted assessment of the degree of learning and motivation toward the subject matter.</li> </ul>
<p>Final exam and grading criteria</p>	<p>The final grade is given in thirtieths. The exam is considered passed when the grade is greater than or equal to 18. To achieve a high grade, the student must have developed independent judgment and adequate argumentation and expository skills.</p>