



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

<b>DIPARTIMENTO</b>	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
<b>ANNO ACCADEMICO OFFERTA</b>	2023/2024		
<b>ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE</b>	2024/2025		
<b>CORSO DILAUREA MAGISTRALE</b>	BIOLOGIA MOLECOLARE E DELLA SALUTE		
<b>INSEGNAMENTO</b>	GENOMICA FUNZIONALE		
<b>TIPO DI ATTIVITA'</b>	B		
<b>AMBITO</b>	50507-Disciplin del settore biomolecolare		
<b>CODICE INSEGNAMENTO</b>	08308		
<b>SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI</b>	BIO/11		
<b>DOCENTE RESPONSABILE</b>	RAGUSA MARIA ANTONIETTA	Ricercatore	Univ. di PALERMO
<b>ALTRI DOCENTI</b>			
<b>CFU</b>	9		
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE</b>	153		
<b>NUMERO DI ORE RISERVATE ALLA DIDATTICA ASSISTITA</b>	72		
<b>PROPEDEUTICITA'</b>			
<b>MUTUAZIONI</b>			
<b>ANNO DI CORSO</b>	2		
<b>PERIODO DELLE LEZIONI</b>	1° semestre		
<b>MODALITA' DI FREQUENZA</b>	Obbligatoria		
<b>TIPO DI VALUTAZIONE</b>	Voto in trentesimi		
<b>ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI</b>	<b>RAGUSA MARIA ANTONIETTA</b> Lunedì 12:00 13:00 Studio Pt 21, Dip. STEBICEF, viale delle Scienze, Ed. 16, piano terra, su prenotazione Martedì 12:00 13:00 Studio Pt 21, Dip. STEBICEF, viale delle Scienze, Ed. 16, piano terra, su prenotazione Mercoledì 12:00 13:00 Studio Pt 21, Dip. STEBICEF, viale delle Scienze, Ed. 16, piano terra, su prenotazione Giovedì 12:00 13:00 Studio Pt 21, Dip. STEBICEF, viale delle Scienze, Ed. 16, piano terra, su prenotazione		

DOCENTE: Prof.ssa MARIA ANTONIETTA RAGUSA

<b>PREREQUISITI</b>	Per una completa comprensione degli argomenti trattati durante il corso sono necessarie conoscenze di base di Biologia molecolare e metodologie di Biologia Molecolare, Biochimica, Biologia cellulare, Genetica e Bioinformatica.
<b>RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI</b>	<p>Conoscenza e capacita' di comprensione: Gli studenti del corso di Genomica Funzionale acquisiranno un bagaglio di conoscenze avanzate riguardanti la genomica ed i meccanismi molecolari di regolazione dell'espressione genica allo scopo di comprendere le basi molecolari dello sviluppo embrionale e del differenziamento cellulare/tissutale in un contesto sia fisiologico che patologico.</p> <p>Capacita' di applicare conoscenza e comprensione: Gli studenti impareranno ad applicare le tecnologie basate sui sistemi di Next Generation Sequencing e micro array, affrontandone i problemi e comprendendone le prospettive, ed a ricercare e sfruttare le banche dati di analisi genome-wide presenti nel web.</p> <p>Autonomia di giudizio: Per le modalita' di svolgimento proprie del corso, che utilizza metodiche di active learning, gli studenti acquisiranno la capacita' di valutare in modo autonomo le osservazioni sperimentali, anche laddove, secondo quanto prevedono i descrittori di Dublino, tali informazioni siano parziali o incomplete.</p> <p>Abilita' comunicative: Gli studenti del corso di Genomica Funzionale, mediante varie attivita' svolte dagli stessi studenti in classe e a casa e grazie ad una continua spinta da parte del docente a commentare i contenuti ed i dati sperimentali forniti a supporto delle singole lezioni, acquisiranno le abilita' comunicative specifiche degli argomenti del corso, utilizzando un appropriato linguaggio scientifico.</p> <p>In particolare gli studenti saranno capaci di descrivere i meccanismi della regolazione genica, sia a livello genico che genomico. Saranno capaci di fornire esempi dei meccanismi regolativi alla base dello sviluppo, del differenziamento, del controllo del ciclo cellulare. Saranno in grado di illustrare le alterazioni geniche e genomiche che si verificano in alcune patologie.</p> <p>Capacita' d'apprendimento: Gli studenti saranno capaci di apprendere in modo autonomo essendo in grado di leggere e comprendere autonomamente testi, articoli scientifici e review di letteratura scientifica del campo della biologia molecolare avanzata e della genomica funzionale. Saranno in grado di elaborare le informazioni con capacita' critiche e di aggiornare le proprie conoscenze in modo autonomo, in modo da poterle utilizzare nel tempo e nei contesti piu' diversi.</p>
<b>VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO</b>	<p>Prova orale</p> <p>La prova orale consiste in un colloquio della durata di circa 30 minuti, volto ad accertare il possesso delle competenze e delle conoscenze disciplinari previste dal corso; la valutazione viene espressa in trentesimi.</p> <p>Le domande tenderanno a verificare a) le conoscenze acquisite; b) le capacita' elaborative, c) il possesso di un'adeguata capacita' espositiva.</p> <p>a) Per quanto attiene alla verifica delle conoscenze, verra' richiesta la capacita' di stabilire connessioni tra i contenuti oggetto del corso.</p> <p>b) Per quanto attiene alla verifica di capacita' elaborative, verranno esplorati i seguenti obiettivi:</p> <p>b1) fornire autonomi giudizi in merito ai contenuti disciplinari;</p> <p>b2) comprendere le applicazioni o le implicazioni degli stessi nell'ambito della disciplina;</p> <p>b3) individuare quali metodi potrebbero essere utilizzati per affrontare uno specifico problema nel campo.</p> <p>Il punteggio massimo si ottiene se la verifica accerta il pieno possesso dei tre precedenti aspetti.</p> <p>c) Per quanto attiene alla verifica delle capacita' espositive, si ha una valutazione minima (18/30) nel caso in cui l'esaminando dimostri si' una proprieta' di linguaggio adeguata al contesto professionale di riferimento, ma questa non sia sufficientemente articolata, mentre la valutazione massima (30/30 con lode) potra' essere conseguita da chi dimostri piena padronanza del linguaggio settoriale.</p>
<b>OBIETTIVI FORMATIVI</b>	<p>Il corso di Genomica Funzionale intende fornire le conoscenze riguardanti la "funzionalita" dei geni e dei genomi, soprattutto studiando i meccanismi di regolazione trascrizionale a livello di interazione fra DNA e proteine regolatrici e dei meccanismi di attivazione di queste ultime durante lo sviluppo ed il differenziamento. Si studieranno i meccanismi epigenetici coinvolti nella regolazione dell'espressione genica. Inoltre, si riprenderanno, dal punto di vista molecolare, alcuni dei meccanismi di controllo del ciclo cellulare e delle alterazioni che si verificano durante la carcinogenesi. Si studieranno esempi di patologie dovute alle alterazioni dei meccanismi di controllo. Il corso mira ad illustrare i principali approcci di genomica funzionale e gli studenti impareranno ad utilizzare gli strumenti web-based e le risorse per analizzare e visualizzare i dati genomici.</p> <p>Infine, come disciplina di "chiusura" del Corso di Laurea Magistrale, il corso si propone di dare una visione unitaria delle varie conoscenze acquisite dagli</p>

	studenti durante il percorso formativo, evidenziandone le interrelazioni con la genomica funzionale.
<b>ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA</b>	Lezioni frontali
<b>TESTI CONSIGLIATI</b>	Per consultazioni sui concetti di base di Biologia Molecolare, una recente edizione di qualsiasi libro di Biologia Molecolare. (A recent edition of any Molecular Biology textbook can be consulted). - Jonathan Pevsner Bioinformatics & Functional Genomics Wiley-Blackwell (in lingua inglese) ISBN: 978-1-118-58178-0. - Presentazioni in power point, Review e articoli scientifici forniti dal docente (in lingua inglese).

### PROGRAMMA

ORE	Lezioni
12	Lezioni introduttive sulla genomica funzionale e richiamo del background di biologia molecolare necessario: Ricapitolazione sulla struttura del DNA e sulla interazione del DNA con le altre molecole, in particolare con le proteine. Richiami sui contributi termodinamici alla stabilizzazione di un legame DNA-proteina. Caratteristiche strutturali e funzionali della RNA polimerasi di E. coli, dell'RNA polimerasi II eucariotica, dei promotori dei geni di classe II, della formazione del complesso di pre-inizio (PIC) e del complesso di allungamento della trascrizione.
26	Biologia molecolare avanzata attraverso approcci genome-wide e high throughput: interazioni fra geni e prodotti genici. Promotori "broad" e complesso SAGA. Espressione genica e regolazione della trascrizione. Meccanismi epigenetici di regolazione della trascrizione. RNA non codificanti. Cromatina e struttura tridimensionale dei loci genici. Anse cromatiniche, isolatori cromatinici, CTCF. Silenziamento. Complessi Polycomb e Trithorax e loro corrispettivi nei mammiferi. Esempi di modalita' con cui i geni dirigono lo sviluppo e il funzionamento di un organismo (in lievito, drosophila, riccio di mare, vertebrati) ed esempi di come il loro malfunzionamento induca uno stato patologico (uomo). Regolazione molecolare del ciclo cellulare; struttura e regolazione dei complessi chinasi ciclino-dipendenti.
12	Analisi bioinformatica dei trascrittomi (cenni). Gene Ontology. Analisi genome-wide: ChIP-seq and ChIP on chip : tools per mappare l'interazione proteina /genoma e dinamica della cromatina. Chromosome conformation capture, 4C e 5C. Metilazione del DNA e trascrizione genica. Organismi modello per la genomica funzionale, progetti, database specializzati e siti web di genomica funzionale.
12	Approcci per lo studio della funzione del DNA genomico. Caratteristiche generali dei genomi eucariotici e browser di genomi. Il genoma umano attraverso i genome browsers. Il progetto ENCODE: storia, steps, tecniche e risultati.
10	Genomica comparativa, nutrigenomica e farmacogenomica. Patologie umane dal punto di vista della bioinformatica e della genomica. Pathways, networks, and integration: risorse bioinformatiche. Reti biologiche. Gene regulatory networks. Circuiti regolatori. Elementi di analisi matematica delle funzioni cellulari e biologia dei sistemi.