



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

DIPARTIMENTO	Scienze e Tecnologie Biologiche, Chimiche e Farmaceutiche		
ANNO ACCADEMICO OFFERTA	2023/2024		
ANNO ACCADEMICO EROGAZIONE	2023/2024		
CORSO DILAUREA MAGISTRALE	BIOLOGIA MOLECOLARE E DELLA SALUTE		
INSEGNAMENTO	METODOLOGIE GENETICHE E CITOGENETICHE		
CODICE INSEGNAMENTO	21261		
MODULI	Si		
NUMERO DI MODULI	2		
SETTORI SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	BIO/18		
DOCENTE RESPONSABILE	BARRA VIVIANA	Ricercatore a tempo determinato	Univ. di PALERMO
ALTRI DOCENTI	BARRA VIVIANA	Ricercatore a tempo determinato	Univ. di PALERMO
CFU	6		
PROPEDEUTICITA'			
MUTUAZIONI			
ANNO DI CORSO	1		
PERIODO DELLE LEZIONI	2° semestre		
MODALITA' DI FREQUENZA	Obbligatoria		
TIPO DI VALUTAZIONE	Voto in trentesimi		
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	BARRA VIVIANA Martedì 10:00 11:00 Studio Pt 84, Dip STEBICEF, viale delle Scienze, Ed. 16, piano -1 o Microsoft Teams		

DOCENTE: Prof.ssa VIVIANA BARRA

PREREQUISITI	Conoscenze di base di Genetica.
RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI	Conoscenza e capacita' di comprensione: acquisizione di terminologie e di elementi metodologici per l'approccio genetico-epigenetico per la comprensione della regolazione di 'pathways' cellulari. Capacita' di applicare conoscenza e comprensione: comprendere il "rationale" di esperimenti che fanno uso di metodologie genetiche, citogenetiche ed epigenetiche. Essere in grado di interpretare ed elaborare dati scientifici derivati dallo studio di articoli scientifici che utilizzano metodologie genetiche, citogenetiche ed epigenetiche. Le esercitazioni svolte in laboratorio porteranno a acquisire le capacita' di base per le colture cellulari e l'allestimento di preparati biologici fissati, oltre a interpretare e discutere i risultati scientifici. Autonomia di giudizio: capacita' critica di analisi e di sintesi dei dati sperimentali presentati negli articoli scientifici. Abilita' comunicative: saper collaborare con altri studenti in un lavoro di gruppo, capacita' di presentare argomentazioni scientifiche oralmente o per iscritto ad un pubblico informato. Capacita' d'apprendimento: imparare ad approfondire l'approccio tecnico e metodologico in ambito genetico molecolare facendo ricorso alle proprie conoscenze e/o alle fonti scientifiche.
VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO	La valutazione dello studente prevede una prova orale finale. Può essere effettuata una prova in itinere a conclusione del primo modulo. La valutazione finale, il cui punteggio e' espresso in trentesimi, e' volta ad accertare il livello di conoscenza degli argomenti trattati nei due moduli di metodologie genetiche e metodologie citogenetiche ed epigenetiche, e delle capacita' di ragionamento come appresso indicato. Insufficiente: non possiede conoscenza degli argomenti di base. 18-21: limitata conoscenza degli argomenti di base dei 2 moduli associata a esposizione frammentaria e incompleta. 22-25: padronanza limitata degli argomenti trattati nei 2 moduli associata a discreta proprieta' di linguaggio scientifico. 26-29: piu' che buona padronanza degli argomenti trattati nei 2 moduli, completa proprieta' di linguaggio. 30-30 e lode: eccellente padronanza e capacita' di esporre gli argomenti sia di metodologie genetiche che di metodologie citogenetiche ed epigenetiche, dimostrazione di ottime capacita' di ragionamento e ottima padronanza del linguaggio scientifico,
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	Lezioni frontali ed esercitazioni.

MODULO METODOLOGIE CITOGENETICHE ED EPIGENETICHE

Prof.ssa VIVIANA BARRA

TESTI CONSIGLIATI

Tom Strachan, Andrew Read. Genetica Molecolare Umana Ed. Zanichelli, 2021 ISBN: 9788808520302
Il materiale didattico necessario sarà fornito agli studenti durante il corso (presentazioni proiettate a lezione). Le lezioni sono basate su recenti pubblicazioni scientifiche in lingua inglese nell'ambito della citogenetica e dell'epigenetica di malattie umane tra cui il cancro che saranno fornite dal docente.

TIPO DI ATTIVITA'	C
AMBITO	20879-Attività formative affini o integrative
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	49
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	26

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Il modulo fornirà le basi conoscitive e metodologiche che consentano di approfondire la variabilità citogenetica ed epigenetica normale e patologica. Il modulo tratterà le caratteristiche della struttura del genoma umano e delle modifiche epigenetiche, e, attraverso lo studio di articoli scientifici, saranno prese in considerazione le tecniche utili all'analisi delle alterazioni citogenetiche ed epigenetiche nell'ambito di malattie umane, tra cui il cancro, fornendo allo studente gli strumenti utili alla lettura critica della letteratura scientifica.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
5	Struttura ed organizzazione del cromosoma eucariotico. Eucromatina/eterocromatina, sequenze ripetute e trasposoni, caratteristiche del centromero e del telomero.
2	Complessità e plasticità dell'epigenoma. Basi molecolari delle modifiche epigenetiche (metilazione del DNA, modifiche istoniche e codice istonico, rimodellamento della cromatina, "writers, readers erasers"). Varianti istoniche: CENP-A e sue modifiche.
4	Tecniche di citogenetica convenzionale e molecolare (cariotipo, FISH, Multicolor-FISH, fiber-FISH, mBAND) ed analisi di alterazioni patologiche. Anemia di Fanconi, siti fragili comuni e rotture cromosomiche. Instabilità cariotipica e traslocazioni nei tumori.
3	Tecniche di citogenomica CGH-array e SNP-array. Tecniche di "Next Generation Sequencing" (NGS): sistemi Ion Torrent ed Illumina (preparazione della libreria, metodi di amplificazione e di sequenziamento). Analisi di alterazioni patologiche. MECP2 nei disordini neurologici.
5	Strumenti metodologici per l'analisi della metilazione del DNA: COBRA, MSP, MeDIP, methylation array, whole genome bisulfite sequencing. Le alterazioni epigenetiche nella eziologia e progressione di malattie umane. Sindrome ICF ed alterazioni della metilazione del centromero. Perdita della metilazione del DNA e sua relazione con la tumorigenesi. Trascritti chimerici indotti dalla perdita di metilazione su LINE-1 nei tumori.
1	L'editing del genoma e dell'epigenoma. Cenni sul sistema TALEN. Sistema CRISPR applicato a metilazione/demetilazione del DNA sito-specifica.
ORE	Esercitazioni
6	Esercitazioni in laboratorio dove si svolgerà l'allestimento di vetrini per colorazione a fluorescenza del DNA e/o immunofluorescenza da cellule umane in coltura.

MODULO METODOLOGIE GENETICHE

Prof.ssa VIVIANA BARRA

TESTI CONSIGLIATI

Il materiale didattico necessario sarà fornito agli studenti sotto forma di presentazioni Power point basate su recenti pubblicazioni scientifiche in lingua inglese, riguardanti i sistemi di sorveglianza cellulari dell'aneuploidia e relativi modelli, insieme agli articoli originali in lingua inglese (formato pdf)

TIPO DI ATTIVITA'	C
AMBITO	20879-Attività formative affini o integrative
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	51
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE	24

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MODULO

Il modulo fornirà elementi di conoscenza metodologica per l'approccio genetico molecolare della ricerca sul cancro. Il modulo si baserà principalmente sullo studio di articoli scientifici in sistemi modello, per fornire allo studente strumenti utili alla comprensione dei 'checkpoints' mitotici, impostazione teorica e metodologica della sperimentazione e descrizione delle tecniche genetiche e citogenetiche impiegate, lettura dei dati, e analisi dei risultati.

PROGRAMMA

ORE	Lezioni
4	L'aneuploidia costitutiva e somatica. Il paradosso dell'aneuploidia: inibizione della crescita cellulare e tumorigenico. Generazione di topi trisomici per lo studio degli effetti dell'aneuploidia sullo sviluppo e la crescita.
2	Dissezione molecolare dei 'checkpoints' operanti in mitosi. Studio delle proteine implicate.
12	Metodologie per lo studio dell'alterazione dei geni che governano il checkpoint mitotico e l'instabilità genetica. Approcci sperimentali per lo studio dell'alterazione delle connessioni microtubuli-cinetocore e loro relazione con il fenotipo aneuploide. Tolleranza all'aneuploidia e osservazioni sperimentali. Amplificazione dei centrosomi e dimostrazione della correlazione con l'instabilità cromosomica. Approcci metodologici per la destabilizzazione molecolare del checkpoint mitotico e induzione di aneuploidia.
2	Aneuploidia come soppressore di tumori: evidenze sperimentali. Effetti sinergici tra droghe mitotiche ed inibizione del checkpoint mitotico in cellule tumorali. Sistemi inducibili: Tet-on, Tet-off
2	Danno ai telomeri e generazione di cellule tetraploidi. Sistema FUCCI per la visualizzazione dell'andamento del ciclo cellulare.
2	Evidenze sperimentali della correlazione tra malsegregazione dei cromosomi e generazione di anomalie cromosomiche strutturali e danno al DNA.