

Testi del Syllabus

Resp. Did.	SCHOEFTNER STEFAN	Matricola: 022775
Docenti	BURATTI EMANUELE, 3 CFU SCHOEFTNER STEFAN, 3 CFU	
Anno offerta:	2017/2018	
Insegnamento:	784SM - TRASCRIPTOMICA	
Corso di studio:	SM53 - GENOMICA FUNZIONALE	
Anno regolamento:	2016	
CFU:	6	
Settore:	BIO/11	
Tipo Attività:	B - Caratterizzante	
Anno corso:	2	
Periodo:	Primo Semestre	
Sede:	TRIESTE	



Testi in italiano

Lingua insegnamento	Italiano/Inglese
Contenuti (Dipl.Sup.)	<p>Il corso (6CFU) è suddiviso in 2 parti: Prima parte: Prof. Stefan Schoeftner: Biologia dell'RNA non-codificante (3CFU); Seconda parte: Prof. Emiliano Buratti: Il metabolismo dell'RNA codificante e Medicina molecolare (3CFU)</p> <p>Prima Parte Prof. Stefan Schoeftner (Lezione in inglese): The lecture will focus on the role on non-coding RNAs and RNA mediated mechanisms in development and disease. The program contains an initial overview on the different categories on non-coding RNAs. During the course of the lecture program, students will be exposed to the molecular basic and functional mechanisms of key categories of non-coding RNA families. A focus will be set on disease related non-coding RNAs. Hallmark papers on non-coding RNA biology will be discussed in order to make the participants familiar with the state of the art research strategy and methodology in non-coding RNA research. Finally, RNA based methods in molecular biology and biotechnology will be addressed.</p> <p>Topics:</p> <ol style="list-style-type: none">1.The evolution of the non-coding RNA genome2. Non-coding RNA families3. Non-coding RNAs in development and disease:4. RNA-Proteins subnuclear structures <p>Seconda Parte: Prof. Emiliano Buratti (Lezione in Italiano):</p> <p>La parte riguardante gli RNA codificanti verra' principalmente trattata dal Prof. Buratti. A questo riguardo verrà fornito un' ampia rassegna dei fattori, RNA e proteine, che garantiscono un appropriato processo di splicing dell'RNA in condizioni normali e patologiche. Scopo del corso sarà quello di fornire allo studente le basi culturali su sistemi "in vitro", "in vivo", e "in silico" normalmente utilizzati per studiare questo processo in laboratorio. In particolare, si vedrà come questi sistemi possano essere utilizzabili per lo studio di malattie basate su alterazioni di questo</p>

processo. All'interno del corso verranno inoltre affrontati alcuni argomenti inerenti all'importanza del processo di splicing nell'evoluzione degli organismi e nell'espansione del proteoma. In parallelo, verrà analizzato il ruolo dello splicing in relazione alle sue connessioni con tutti gli altri meccanismi molecolari che concorrono a regolare la vita di una cellula. Infine, verranno descritte le più recenti tecniche finalizzate ad una eventuale terapia basata sulla manipolazione artificiale di questo processo.

Tematiche:

1. Origine della Medicina Molecolare e Trascrittomica
2. Importanza dell'RNA nel metallismo cellulare
3. Il ruolo dell'RNA per il normale sviluppo
4. Il ruolo del metabolismo dell'RNA nelle malattie genetiche
5. Terapie molecolari per curare difetti a livello del processo di mRNA splicing
6. La traduzione
7. La Traduzione proteica e la sua connessione con patologie umane

Testi di riferimento

Prof. Buratti: Alternative pre-mRNA splicing: Theory and Protocols
Stamm S., Smith C.W., Lurhmann R. (Eds.) (2012)
Wiley-VCH, Weinheim
Prof. Schoeftner/Buratti: reviews ed altre pubblicazioni scientifici

Obiettivi formativi

D1: Conoscenza e capacità di comprensione: il corso ha lo scopo di fornire allo studente conoscenze dettagliate nel processo centrale del metabolismo degli RNA codificanti e della biologia degli RNA non codificanti in condizioni patologiche. Le conoscenze ottenute dovrebbero servire ad aumentare le conoscenze apprese durante la laurea triennale (biologia cellulare e molecolare, espressione genica, biologia dello sviluppo, etc.) e dare una visione integrale della biologia degli RNA in condizioni fisiologiche e patologiche. Alla fine del corso, gli studenti dovrebbero avere la capacità di usare le informazioni ottenute allo scopo di formulare quesiti scientifici e proporre approcci sperimentali per studiare, a livello molecolare, l'RNA in tutti i suoi aspetti.

D2: Capacità di applicare conoscenza e comprensione: lo studente dovrebbe essere in grado di integrare le conoscenze ottenute in un contesto più ampio. In particolare, lo studente dovrebbe essere in grado di usare i concetti generali e i messaggi chiave per proporre soluzioni per quesiti scientifici inediti e interdisciplinari.

D3: Autonomia di giudizio: alla fine del corso, lo studente dovrebbe essere in grado di gestire nella loro interezza le informazioni relative alla biologia dell'RNA. Lo studente deve individuare i punti fondamentali in questo campo e essere in grado di integrare queste informazioni per spiegare gli step mancanti nella comprensione di pathway o sistemi biologici. In condizioni di disponibilità di informazioni biologiche frammentarie, lo studente dovrebbe essere in grado di utilizzare queste informazioni e proporre strategie sperimentali riguardo lo studio dell'RNA allo scopo di ottenere un quadro completo nel relativo sistema biologico.

D4: Abilità comunicative: alla fine del corso lo studente deve dimostrare la capacità di spiegare i messaggi chiave e i processi, dei diversi argomenti, discussi durante le lezioni. Lo studente dovrebbe essere in grado di spiegare questi argomenti sia a specialisti sia a non specialisti del settore.

D5: Capacità di apprendimento: basandosi sulle conoscenze ottenute, lo studente deve dimostrare la sua capacità di espandere in maniera autonoma le conoscenze nel campo della biologia dell'RNA utilizzando fonti di informazioni appropriate.

Prerequisiti

Superamento degli esami previsti nelle propedeuticità indicate nel corso di studi.

Metodi didattici

Lezioni frontali corredate da diapositive che illustrano i contenuti del corso. Diapositive, pubblicazioni e reviews saranno messe a disposizione degli studenti attraverso la piattaforma Moodle federato

Altre informazioni

--

Modalità di verifica dell'apprendimento

Esame scritto. L'esame è volto ad accertare la conoscenza degli argomenti elencati nel programma "784SM - TRASCRITTOMICA - TRANSCRIPTOMICS" e trattati durante le lezioni frontali in aula. Durante lo scritto non si possono portare in aula libri di alcun tipo, appunti di corso o dispositivi elettronici. L'esame consiste da 2 parti (Schoeftner/Buratti); per ogni parte lo studente può raggiungere un massimo di 16 punti. La somma dei punti risultante dalle 2 parti dell'esame corrisponderà al voto finale. Una votazione inferiore a 18/30 è considerata non sufficiente. Ogni test è articolato in 6 domande "brevi" e 2 domande "aperte" (un totale di 12 domande brevi e 4 domande aperte)

- Le domande brevi possono essere domande a risposta multipla, domande con risposta breve, domande che richiedono il disegno di semplici schemi o una descrizione di immagini con riferimento a tematiche trattate durante la lezione. Il valore in punti predefinito per una risposta corretta è 1.

- Per le domande aperte viene richiesto un discorso con lunghezza di ca. 30 righe su una area tematica trattata durante le lezioni. Una domanda aperta può anche essere sostituita da una domanda che richiede la descrizione di una strategia sperimentale o la soluzione di un problema scientifico. Il valore in punti predefinito per una risposta corretta è 5.

Gli studenti verranno informati tramite e-mail quando la valutazione è disponibile sulla piattaforma Moodle federato. È possibile rifiutare il voto entro una settimana dalla pubblicazione degli esiti attraverso una modalità indicata nell'e-mail mandata dal docente.

Programma esteso

Parte Prof. Schoeftner:

1. The evolution of the non-coding RNA genome
2. Non-coding RNA families: miRNAs, lncRNAs, rasiRNAs, piRNAs, eRNAs, small RNAs related to DNA damage response.
3. Non-coding RNAs in development and disease: TERRA in telomere regulation, RNA:DNA hybrids in disease, lncRNAs in cancer formation and progression; telomerase non-coding RNA mutations related to premature aging and genomic instability.
4. RNA-Proteins subnuclear structures: Cajal bodies and paraspeckles

Parte Prof. Buratti:

1. Origine della Medicina Molecolare e Trascrittomica (spiegazione di come la Biologia Molecolare ha cambiato l'approccio Medico alla cura delle malattie).
2. Introduzione al processo dell'mRNA splicing (Rassegna elementi fondamentali).
3. Introduzione al processo dell'mRNA splicing (Rassegna degli elementi di regolazione accessori).
4. Importanza ed utilità del processo dell'mRNA per lo sviluppo di organismi multicellulari (diversificazione proteica, autoregolazione, evoluzione cellulare).
5. Importanza di mutazioni a livello dello splicing dell'mRNA per lo sviluppo di malattie umane (Frequenza, importanza, conseguenze).
6. Sviluppo di terapie molecolari per curare difetti a livello del processo dello splicing dell'mRNA (Oligonucleotidi antisense, molecole chimiche/naturali).
7. Integrazione del processo di splicing dell' mRNA con altri processi cellulari quali la traduzione, trascrizione, meccanismi di sorveglianza dell'mRNA.
8. Il processo di Traduzione proteica e la sua connessione con patologie umane (modalità, nuovi meccanismi regolatori)



Testi in inglese

Italian/English

The lecture (6CFU) is divided in 2 parts: 1st Part: Prof. Stefan Schoeftner: non-coding RNA biology (3CFU); 2nd Part: Prof. Buratti: Coding RNA metabolism and molecular medicine (3CFU)

1st Part: Prof. Stefan Schoeftner (Lecture in English):

The lecture will focus on the role on non-coding RNAs and RNA mediated mechanisms in development and disease. The program contains an initial overview on the different categories on non-coding RNAs. During the course of the lecture program, students will be exposed to the molecular basic and functional mechanisms of key categories of non-coding RNA families. A focus will be set on disease related non-coding RNAs. Hallmark papers on non-coding RNA biology will be discussed in order to make the participants familiar with the state of the art research strategy and methodology in non-coding RNA research. Finally, RNA based methods in molecular biology and biotechnology will be addressed.

Topics:

1. The evolution of the non-coding RNA genome
2. Non-coding RNA families
3. Non-coding RNAs in development and disease:
4. RNA-Proteins subnuclear structures

2nd Part Prof. Emilino Buratti (Lecture in Italian):

The "coding" RNA part will be presented by Prof. Buratti. The lectures cover a functional description of RNA and protein factors that assure the fidelity of the RNA splicing process in normal and diseased cells. These objectives will be presented from an "in vitro", "in vivo" and "in silico" laboratory point of view.

In particular, it will be demonstrated how these techniques are used to study the pathology of diseases caused by splicing defects. In addition, the relevance of splicing for the expansion of the coding potential of the human genome will be presented. The process of splicing will be linked with other key processes in eukaryotic cells. Finally, potential therapies to treat splicing related disease will be discussed

Topics:

1. Introduction to Molecular Medicine and Transcriptomics
2. The role played by RNAs in cell metabolism
3. Role of RNA in normal development
4. Role of RNA metabolism in disease
5. RNA-based therapeutic strategies to rescue aberrant splicing events
6. RNA translation
7. RNA translation and disease

Prof. Buratti: Alternative pre-mRNA splicing: Theory and Protocols
Stamm S., Smith C.W., Lurhmann R. (Eds.) (2012)
Wiley-VCH, Weinheim

Prof. Schoeftner/Buratti: The lecturers will provide Reviews and scientific publications.

D1. Knowledge and understanding: The course has the aim to provide students with a detailed knowledge on the central processes in coding RNA metabolism and non-coding RNA biology; both in the context of disease. The obtained knowhow should extend knowledge previously obtained in bachelor's courses (molecular and cellular biology, gene expression, developmental biology, etc) to provide an integrative view on RNA biology in normal cell physiology and disease. After the end of the lecture program, students should have the capacity to use the obtained information in order to formulate scientific questions and propose experimental approaches to study RNA related topics in molecular biology.

D2: Applying knowledge and understanding: Students should be able to integrate the obtained knowledge obtained into a larger context. In particular, a student should be able to use the general concept and general key-messages from the lecture program to propose solutions for unprecedented and interdisciplinary scientific questions.

D3: Making judgments: After the course a student should be able to manage the complexity of information related to RNA biology. A student needs to individuate central corner stones this field and be able to integrate this information to explain missing steps in the understanding of a biological pathway or system. In a situation with only fragmented availability of biological information, students should be able to logically

expand this information by proposing RNA related experimental strategies in order to obtain a more complete picture in the respective biological system.

D4: Communication skills: at the end of the course a student has to demonstrate the ability to explain the key messages and processes of a complex topic discussed during the lectures. A student should be able to explain these messages to specialists but also non-specialists.

D5: Learning skills: Based on the obtained knowledge students have to demonstrate the ability to autonomously expand their knowledge in the field of RNA biology using the appropriate sources of information.

Successful exams according to the study-plan

Classic lectures, and lectures using scientific publications. Lectures are supported by PowerPoint presentations. Slides, relevant publications or reviews related to the topics of the lecture are accessible to students via the platform Moodle federato

--

Written test. The test has the objective to verify the knowledge of topics addressed in the lecture program "784SM - TRASCRITTOmica - TRANSCRIPTOMICS" and topics orally addressed during the lectures. Books, electronic devices or scripts are not allowed during the test. The exam is subdivided in 2 separate parts (Schoeftner/Buratti); for each part students can obtain a maximum of 16 points. Points of both exams are summed up to result the final mark. A minimum of 18 points (18/30) is necessary to pass the exam.

The individual tests consist of 6 "short questions" and 2 "open questions". (total 12 short questions; 4 open questions)

- Short questions can be multiple choice questions, questions that require a short answer, a description of an image or the drawing of schemes - all questions are related to topics addressed during the lecture. For each correct answer 1 point will be assigned.

- Open questions: a more complex discussion of a broader topic addressed during the lecture. Answers should have the length of ca 30 lines. A classic "open" question can be replaced by questions that require the explanation of an experimental strategy or the solution of a scientific problem. A maximum of 5 points can be assigned per open question.

After completion of the correction of the test, students will be contacted per e-mail to announce that the results are available on the platform Moodle federato. It is possible to refute the result of the test within 1 week after the announcement of the results. Instructions on how to refute the mark will be included into the e-mail to the students.

Parte Prof. Schoeftner:

1. The evolution of the non-coding RNA genome
2. Non-coding RNA families: miRNAs, lncRNAs, rasiRNAs, piRNAs, eRNAs, small RNAs related to DNA damage response.
3. Non-coding RNAs in development and disease: TERRA in telomere regulation, RNA:DNA hybrids in disease, lncRNAs in cancer formation and progression; telomerase non-coding RNA mutations related to premature aging and genomic instability.
4. RNA-Proteins subnuclear structures: Cajal bodies and paraspeckles

Part Prof. Buratti

1. Introduction to Molecular Medicine (what it means by this term, how it has originated, and what are the consequences in modern medicine).
2. Introduction into mRNA splicing (key elements).
3. Introduction into mRNA splicing (accessory elements).
4. Role played by RNA in normal development/metabolism (its origin, regulation, and consequences).
5. Importance of mutations at the level of splicing for human disease (frequency, importance consequences).
6. RNA-based therapeutic strategies to rescue aberrant splicing events (antisense oligonucleotides, small molecules, screening procedures, etc.).

7. Integration of mRNA splicing with other cellular processes such as translation, transcription and mRNA surveillance mechanisms.
8. RNA translation and disease (novel therapeutic strategies based on modifying this process).