



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2017/2018

BIOINFORMATICA

Anno immatricolazione	2016/2017
Anno offerta	2017/2018
Normativa	DM270
SSD	ING-INF/06 (BIOINGEGNERIA ELETTRONICA E INFORMATICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI BIOLOGIA E BIOTECNOLOGIE "LAZZARO SPALLANZANI"
Corso di studio	BIOTECNOLOGIE
Curriculum	PERCORSO COMUNE
Anno di corso	2°
Periodo didattico	Primo Semestre (01/10/2017 - 14/01/2018)
Crediti	3
Ore	24 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	Italiano
Tipo esame	ORALE
Docente	PEVERALI ANTONIO FIORENZO - 3 CFU
Prerequisiti	Sono preferite, ma non fondamentali, conoscenze di base di biologia della cellula, genetica molecolare, biologia molecolare e biochimica.
Obiettivi formativi	<p>L'integrazione di strumenti bioinformatici con discipline del settore biomedico, biotecnologico e farmacologico contribuirà a sviluppare una visione integrata e interdisciplinare delle scienze della vita.</p> <p>Obiettivi dell'insegnamento sono :</p> <ol style="list-style-type: none">1 - apprendere un approccio metodologico per raggiungere una sufficiente autonomia nella disciplina;2 – ottenere un rapido e ampio apprendimento di “tools” bioinformatici dedicati ai principali "database" per migliorare la conoscenza in vari ambiti biologici;3 - acquisire una moderna e interdisciplinare formazione biotecnologica;4 - sviluppare strumenti di studio e professionali mirati a integrare dati per:

Programma e contenuti

- chiarire basi molecolari di patologie;
- interazioni della materia vivente con piccole molecole ad attività farmacologica/terapeutica o nociva per la salute e/o l'ambiente;
- progettare molecole di DNA, RNA o proteine ricombinanti;
- pianificare la manipolazione di genomi in vitro e in vivo.

MODULO II: BIOINFORMATICA

Descrizione sintetica degli argomenti e dei siti web consultati (variazioni al presente sono possibili durante le lezioni).

Per dettagli su programma, tutorato, calendario e modalità d'esame, consultare la piattaforma di e-learning riservata agli iscritti all'insegnamento <https://elearning2.unipv.it/bio/login/index.php>

1. INTRODUZIONE alla BIOINFORMATICA:

La bioinformatica: strumento per la divulgazione libera della conoscenza per il progresso dell'umanità.

Dai mattoni della vita ad una visione integrata delle scienze della vita.

Accordi internazionali, consorzi, regole e convenzioni.

L'esempio del Progetto genoma: <https://www.genome.gov/>

Dalla lettura della "Natura" alla deduzione della "Regola": il Sistema Internazionale IUPAC per gli acidi nucleici e proteine.

<http://www.chem.qmul.ac.uk/iupac/>

<http://www.chem.qmul.ac.uk/iubmb/misc/naseq.html#100>

2. STRUMENTI E DATABASE DEDICATI ALLA LETTERATURA SCIENTIFICA E BREVETTI;

Consultazione di database mediante l'impiego di "filtri", di strumenti di "Ricerca avanzata" e di personalizzazione (MyNCBI) nel portale di NCBI:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

nel portale di Europe PMC:

<https://europepmc.org/>

nel portale dedicato ai brevetti: <http://www.epo.org/>

Cenni a:

-Peer reviewing; Open access journals; parametri bibliometrici.

-Identificativi personali unici digitalizzati.

-Strumenti per la gestione informatica delle referenze bibliografiche e per l'allestimento di documenti scientifici.

-plagio e strumenti informatici di analisi.

3. BANCHE DATI: DNA; GENI; e NOMENCLATURA

Consorzio internazionale dei nucleotidi (<http://www.insdc.org/>),

Annotazione genica: formati GenBank e Fasta

Banche dati (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>): Nucleotide Database, Reference Sequence (RefSeq), Consensus CDS (CCDS), GenBank, Database of Expressed Sequence Tags (dbEST), Gene,

GeneCards <http://www.genecards.org/>

Nomenclatura ufficiale dei geni: <http://www.genenames.org/>

Manipolazione di DNA ricombinante e progettazione di proteine ricombinanti:

http://www.snapgene.com/products/snapgene_viewer/

5. GENOME BROWSER: ENSEMBL, NCBI, UCSC.

Progetto genoma. Sequenziamento e approcci: Top-down vs bottom-up;

Mappe fisiche, citogenetiche e genetiche. Coordinate genomiche vs genetiche. Concetto di sintenia. Marcatori molecolari: STS. Genome Assembly e Processo di aggiornamento di un genoma (Release Number).

https://en.wikipedia.org/wiki/Human_Genome_Project

ENSEMBL browser: <http://www.ensembl.org/index.html>

NCBI genome browser: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/>

UCSC genome browser: <https://genome.ucsc.edu/index.html>

6. ESPRESSIONE GENICA

Gene expression in Ensembl

<http://www.ensembl.org/info/website/tutorials/expression.html>

Array express <https://www.ebi.ac.uk/arrayexpress/>

Expression Atlas <https://www.ebi.ac.uk/gxa/home>

Unigene, EST profile; GEO profiles

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/unigene>

7. STRUMENTI E DATABASE PER L'ANALISI DELLE VARIANTI POLIMORFICHE E PATOLOGICHE. Variabilita' genetica normale e patologica mediante analisi di SNP, Ins/Del e/o riarrangiamenti citogenetici. Definizione genetica e molecolare di SNP, definizione di MAF.

Ensembl SNPs and other variants for my gene:

http://www.ensembl.org/info/website/tutorials/gene_snps.html

Database of Short Genetic Variations (dbSNP)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>

Malattie genetiche a trasmissione mendeliana. Malattie rare a base genetica. Relazione genotipo fenotipo.

<http://omim.org/>

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/variation/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21088/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbvar>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>

cenni al progetto 1000 Genomes

<http://www.1000genomes.org/>

8. PROTEINE, STRUTTURE ed ENZIMI

Proteine, enzimi, strutture 3-D, interazioni proteiche

<http://www.uniprot.org/>

<http://www.ebi.ac.uk/interpro/>

<http://www.ebi.ac.uk/enzymeportal/>

<http://www.brenda-enzymes.info/>

<http://www.rcsb.org/pdb/home/home.do>

cenni a interazione DNA-proteine ed epigenoma. Cenni al progetto ENCODE. Ricerca nel genoma di: promotori, CpG island, modificazioni epigenetiche di istoni, siti di ipersensibilita' alla DNasi, siti di legame DNA-proteine, insulators

mediante l' UCSC e l' ENSEMBL genome browser.

9. ALLINEAMENTO DI SEQUENZE.

Descrizione di algoritmi BLAST per allineamenti tra sequenze

nucleotidiche; tra sequenze proteiche; tra sequenze nucleotidiche e proteiche e viceversa. Allineamenti multipli di sequenze;
Significato dei parametri di allineamento: “word size”, “expect threshold”, “Match/Mismatch scores”, “Gap cost”.
<http://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi>
<http://www.ebi.ac.uk/Tools/msa/tcoffee/>

10. INTERAZIONI PROTEICHE, METABOLISMI e PATHWAYS

Definizione ed analisi di pathways e metabolismi.

Ricerca di interattori tra proteine e proteine-piccole molecole.

<http://www.genome.jp/kegg/pathway.html>

<http://www.reactome.org/>

http://string-db.org/newstring.cgi/show_input_page.pl?UserId=bfrMLUg_TgzQ&sessionId=JRVOp7Hh7JFy&input_page_type=single_identifier

<http://stitch.embl.de/>

10. PICCOLE MOLECOLE, FARMACI, TOSSICOLOGIA - SMALL MOLECULES

Siti dedicati a piccole molecole con attivita' biologica, composti chimici ed effetti sul vivente:

<http://toxnet.nlm.nih.gov/newtoxnet/toxnetallsearch.html>

<https://www.ebi.ac.uk/chembl/index.php/compound/results>

<https://www.ebi.ac.uk/chebi/>

<http://www.drugbank.ca/>

<https://pubchem.ncbi.nlm.nih.gov/>

CAS number. Material Safety Data Sheet. Descrizione di alcuni

Pittogrammi sulla sicurezza

<http://www.sigmaaldrich.com/help-welcome.html>

<http://www.sigmaaldrich.com/help-welcome/hazard-and-precautionary-statements.html#pictogram>

11. RISVOLTI BIOTECNOLOGICI DELL'IMPIEGO DI TOOLS BIOINFORMATICI:

Esempi di simulazione in silico per la costruzione di acidi nucleici ricombinanti, di proteine ricombinanti e di manipolazioni del genoma in vitro e in vivo “genome editing”. Esempi di modelli animali transgenici.

Metodi didattici

Le lezioni frontali e interattive si svolgeranno prevalentemente in aule informatiche dotate di postazioni per gli studenti e/o servite da dispositivi per la consultazione della rete internet con strumenti personali. Durante le lezioni e il tutorato, gli studenti iscritti all'insegnamento si eserciteranno consultando i siti web on-line ed effettueranno quiz test di autovalutazione dell'apprendimento sulla piattaforma di e-learning di UniPV – KIRO:
<https://elearning2.unipv.it/bio/login/index.php>

Testi di riferimento

In generale, ogni sito web consultato è dotato di un link ad una sessione dedicata all'apprendimento dello strumento stesso:

Vedere i link “HELP” o “GETTING HELP” o “EDUCATION” “TRAINING AND TUTORIALS” o demo su You Tube di ciascun sito per chiarimenti o spiegazioni. Alcuni esempi sono:

-NCBI Training and Tutorials;

-NCBI Handbook,

- NCBI shelves;
- EBI training online;
- GenEnsembl help,
- Uniprot documentations and tutorials;
- UCSC genome bioinformatics help.

Articoli specifici discussi durante le lezioni sono disponibili nel sito di e-learning di unipv (kiro) nello spazio riservato al modulo di Bioinformatica.

Altri siti ove reperire materiale sono:

- Nucleic Acids Research Database Issue and Molecular Biology Database Collection

<https://www.oxfordjournals.org/nar/database/c/>

dettagliata collezione di articoli che descrivono "Database" suddivisi per argomenti

- Database resources of the National Center for Biotechnology Information:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/home/learn.shtml>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK3831/>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK143764/>

The NCBI Handbook, 2nd edition. Il PDF è scaricabile da questo sito ed è inoltre disponibile nella piattaforma di kiro.

Nel corso dell'insegnamento saranno resi disponibili sulla piattaforma didattica KIRO (Moodle 2.7) di UniPV (<http://elearning2.unipv.it/bio/>):

- Programma d'esame aggiornato sugli argomenti trattati;
- Elenco dei siti web consultati;
- Esempi di esercitazioni e quiz test di autovalutazione.
- Materiale didattico, articoli, review e altra documentazione.

Modalità verifica apprendimento

Lo Studente sosterrà la prova parziale del modulo, mediante "quiz conclusivo" sulla piattaforma didattica KIRO (Moodle 2.7) di UniPV (<http://elearning2.unipv.it/bio/>) da svolgersi in aula informatica dell'Università.

Le domande del quiz verteranno sul programma del modulo e lo studente dovrà avere acquisito conoscenze teoriche e dimestichezza con gli strumenti bioinformatici "on-line" presentati ed esercitati sia a lezione sia al tutorato. Le soluzioni alle domande dei quiz verranno ricavate dalla consultazione dei database ed altri siti bioinformatici on-line e/o dall'impiego di strumenti bioinformatici disponibili sulla piattaforma informatica.

La durata del quiz conclusivo avrà un tempo massimo di 2 ore, con una media di circa 3-5 minuti a domanda.

La verifica dell'apprendimento del programma sarà inoltre costantemente monitorata durante le lezioni interattive e il tutorato, e saranno messi a disposizione quiz di autovalutazione sulla piattaforma Kiro.

Le domande dei quiz saranno in formato:

Vero/Falso;

Risposta chiusa multipla;

Risposta breve;
Risposta sequenziale;
Risposta a corrispondenza.
Istruzioni ed informazioni dettagliate su:
- modalità di svolgimento dei quiz, incluso il quiz conclusivo;
- argomenti trattati durante l'insegnamento;
- esercizi ed esempi di quiz per l'autovalutazione;
saranno resi disponibili per gli iscritti all'insegnamento sulla piattaforma Kiro.

Altre informazioni

Il Docente è disponibile per chiarimenti e ulteriori informazioni, previa richiesta di colloquio esclusivamente all'indirizzo e-mail dell'università.

Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile

[\\$lbl_legenda_sviluppo_sostenibile](#)