



UNIVERSITÀ DI PAVIA

Anno Accademico 2018/2019

BIOINFORMATICA

Anno immatricolazione	2017/2018
Anno offerta	2018/2019
Normativa	DM270
SSD	ING-INF/06 (BIOINGEGNERIA ELETTRONICA E INFORMATICA)
Dipartimento	DIPARTIMENTO DI BIOLOGIA E BIOTECNOLOGIE "LAZZARO SPALLANZANI"
Corso di studio	BIOLOGIA SPERIMENTALE ED APPLICATA
Curriculum	Scienze biomediche molecolari
Anno di corso	2°
Periodo didattico	Primo Semestre (01/10/2018 - 14/01/2019)
Crediti	6
Ore	48 ore di attività frontale
Lingua insegnamento	Italiano
Tipo esame	ORALE
Docente	PEVERALI ANTONIO FIORENZO (titolare) - 3 CFU BELTRAME LUCA - 3 CFU
Prerequisiti	=Conoscenze di biologia molecolare, genetica, biochimica.
Obiettivi formativi	=Obiettivi principali del corso sono di fornire allo studente approcci metodologici che: 1- garantiscano una sufficiente autonomia nel settore ; 2- siano utili per una moderna, integrata e interdisciplinare formazione biologica e biotecnologica.
Programma e contenuti	Descrizione sintetica degli argomenti e dei siti web consultati (variazioni al presente sono possibili durante le lezioni). Per dettagli su programma, tutorato, calendario e modalita' d'esame, consultare la piattaforma di e-learning riservata agli iscritti all'insegnamento https://elearning2.unipv.it/bio/login/index.php

MODULO I:

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.

Variabilità 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 ipersensibilità 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>

MODULO 2:

1. ANALISI DI SEQUENZA SU GRANDE SCALA

L'allineamento multiplo di sequenze.

Strumenti avanzati per l'analisi di sequenza: la piattaforma Galaxy.

Ricavare dati di sequenza da banche dati con Galaxy.

Identificazione di regioni genomiche di interesse biologico con Galaxy.

Annotazione di regioni genomiche con Galaxy.

SITI DI RIFERIMENTO

Galaxy - <https://usegalaxy.org>

Galaxy Training - <https://galaxyproject.github.io/training-material/>

BLAST Quick Start - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1734/>

2. USO MASSIVO DI BANCHE DATI BIOINFORMATICHE

Introduzione all'accesso in batch per le risorse bioinformatiche.

Annotazione di geni e proteine: BioMart e MyGene.info.

Metodi per l'accesso a banche dati tramite Jupyter (<https://jupyter.org>)

Consultazione programmatica delle banche dati NCBI: EUtils.

Accesso programmatico a RefSeq e PubMed, ed Ensembl.

SITI DI RIFERIMENTO

Jupyter - <https://jupyter.org>

Biomart - <https://www.biomart.org/>

MyGene - <https://mygene.info>

EUtils - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK25500/>

Bioservices - <https://bioservices.readthedocs.io>

3. ANNOTAZIONE FUNZIONALE

I metodi di annotazione funzionale.

Annotazione funzionale con database di pathway.

Risorse per l'annotazione funzionale.

Cenni di systems biology.

SITI DI RIFERIMENTO

DAVID - <https://david.ncicrf.gov/>
KEGG - <https://kegg.jp>
Reactome - <https://reactome.org>
Bioservices - <https://bioservices.readthedocs.io>
Gene Expression Atlas - <https://www.ebi.ac.uk/gxa/home>

Metodi didattici

Le lezioni interattive si svolgeranno 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 potranno effettuare esercitazioni e 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 (<http://elearning2.unipv.it/bio/>) nello spazio riservato all'insegnamento 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;

Modalità verifica apprendimento

- Esempi di esercitazioni e quiz test di autovalutazione.
- Materiale didattico, articoli, review e altra documentazione.
- Esempi per la presentazione orale di argomenti di carattere biomedico sviluppati con strumenti bioinformatici

La prova d'esame consiste di:

- 1- QUIZ -TEST sulla piattaforma kiro di UniPV costituito da domande sul programma dell'insegnamento.
- 2- PRESENTAZIONE ORALE su un argomento biomedico con l'ausilio di strumenti bioinformatici on-line:

1- QUIZ- TEST: verifica delle conoscenze acquisite sugli argomenti dell'insegnamento tramite "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 dell'insegnamento. Lo studente dovrà avere acquisito conoscenze teoriche e dimestichezza con gli strumenti bioinformatici "on-line" presentati a lezione ed esercitati nel tutorato per ricavare le risposte del quiz.

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

2- PRESENTAZIONE ORALE: Il superamento del quiz è propedeutico alla prova orale conclusiva che consiste in una presentazione e discussione di un elaborato su un argomento biomedico/biotechologico scelto dallo studente. L'elaborato è allestito dallo studente mediante l'impiego di vari strumenti bioinformatici che dovranno essere impiegati on-line e finalizzati ad ottenere informazioni organiche sull'argomento. Elaborati saranno indirizzati ad esempio alla comprensione di basi molecolari di una patologia; relazioni fenotipo-genotipo; analisi di variante/i genica/geniche responsabili o sospette di fenotipi patologici; aspetti molecolari, effetti biologici ed interazioni molecolari di piccole molecole con proteine/enzimi, strutture cellulari ecc mirati alla comprensione di eventuali fenotipi dell'organismo; aspetti molecolari e meccanismi d'azione di molecole di interesse biotechologico. Per allestire l'elaborato, si consiglia di allestire un documento con aspetti introduttivi e con i link ai siti consultati per facilitare la fluidità della presentazione di 15-20 minuti.

La verifica dell'apprendimento del programma sarà inoltre costantemente monitorata durante le lezioni interattive e il tutorato, mediante esercitazioni in rete e quiz di autovalutazione su Kiro (<http://elearning2.unipv.it/bio/>).

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 (<http://elearning2.unipv.it/bio/>).

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

[\\$Ibl_legenda_sviluppo_sostenibile](#)