

CORSO DI STUDIO *Laurea Magistrale in Biotecnologie per la Qualità e la Sicurezza dell'Alimentazione (LM7)*

ANNO ACCADEMICO 2023/2024

DENOMINAZIONE DELL'INSEGNAMENTO *Bioinformatica e Data Science*

Principali informazioni sull'insegnamento	
Anno di corso	<i>1 anno</i>
Periodo di erogazione	<i>1 semestre (OTTOBRE 2023 – GENNAIO 2024)</i>
Crediti formativi universitari (CFU/ETCS):	6
SSD	BIO/11
Lingua di erogazione	Italiano
Modalità di frequenza	<i>Facoltativa ma consigliata</i>

Docente	
Nome e cognome	<i>Monica Santamaria</i>
Indirizzo mail	<i>monica.santamaria@uniba.it</i>
Telefono	<i>3930451710</i>
Sede	<i>Dipartimento di Scienze del Suolo, della Pianta e degli Alimenti (Di.S.S.P.A.)</i>
Sede virtuale	<i>Piattaforma Teams e e-mail</i>
Ricevimento	Tutti i giorni, dal lunedì al venerdì, previo accordo per e-mail

Organizzazione della didattica			
Ore			
Totali	Didattica frontale	Pratica (laboratorio, campo, esercitazione, altro)	Studio individuale
150	40	12	98
CFU/ETCS			
6	5	1	

Obiettivi formativi	<p>Gli obiettivi formativi principali del programma di insegnamento, di seguito riportato, sono i seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Acquisizione delle fondamentali competenze per l'utilizzo di database, algoritmi e strumenti per la ricerca bioinformatica applicata a dati genetici e genomici. - Apprendimento delle basi strutturali e funzionali dei geni e dei genomi di procarioti ed eucarioti, propedeutico all'analisi bioinformatica degli stessi. - Apprendimento dei principali strumenti bioinformatici per studi di genomica strutturale, funzionale, comparata e metagenomica.
Prerequisiti	Principi di base di biologia molecolare, biochimica e genetica.

Metodi didattici	Lezioni frontali con l'ausilio di PowerPoint ed esercitazioni pratiche al computer.
-------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------

Risultati di apprendimento previsti <i>Da indicare per ciascun Descrittore di Dublino (DD= DD1 Conoscenza e capacità di comprensione</i>	<p>I risultati di apprendimento previsti in termini di conoscenze, competenze e abilità, sono indicati per ciascun Descrittore di Dublino (DD) in accordo a quanto indicato all'art.4 del Regolamento didattico del corso di studi</p> <ul style="list-style-type: none"> - Descrittore di Dublino 1: conoscenza e capacità di comprensione <ul style="list-style-type: none"> o Acquisizione di conoscenze teoriche e pratiche nell'ambito dell'analisi
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<p>DD2 Conoscenza e capacità di comprensione applicate</p> <p>DD3-5 Competenze trasversali</p>	<p>bioinformatica.</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Acquisizione di conoscenze nell’ambito della struttura, delle funzioni e dell’analisi dei genomi. ○ Comprensione dei principali workflow di analisi bioinformatica dei dati biologici <p>- Descrittore di Dublino 2: capacità di applicare conoscenza e comprensione</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Capacità di utilizzare le conoscenze acquisite sui dati genetici e genomici per progettare l’opportuno iter analitico in relazione all’obiettivo dello studio. ○ Capacità di applicazione delle metodologie bioinformatiche di base per l’analisi genomica, singolarmente o in combinazione. <p>- Descrittore di Dublino 3: capacità critiche e di giudizio</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Autonomia di giudizio Capacità di approcciarsi in maniera critica alle applicazioni di analisi molecolare e bioinformatica valutandone vantaggi e svantaggi in relazione al caso specifico allo scopo di selezionare la metodologia più appropriata e impostarne correttamente i parametri. <p>- Descrittore di Dublino 4: capacità di comunicare quanto si è appreso.</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Abilità comunicative Acquisizione del lessico e della terminologia adeguati alla descrizione delle metodologie -omiche e bioinformatiche apprese. <p>- Descrittore di Dublino 5: capacità di proseguire lo studio in modo autonomo nel corso della vita.</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Capacità di apprendere in modo autonomo ○ Acquisizione di un metodo di apprendimento efficace volto all’ulteriore acquisizione di competenze nell’ambito dell’analisi biomolecolare e bioinformatica. ○ Acquisizione delle conoscenze necessarie per la ricerca e l’utilizzo autonomi di risorse di dati biologici e strumenti per l’analisi bioinformatica da applicare allo specifico caso studio.
<p>Contenuti di insegnamento (Programma)</p>	<p>1) Concetti di base del metodo bioinformatico e introduzione alla biologia - omica</p> <ul style="list-style-type: none"> - Elementi di bioinformatica: banche dati, algoritmi e softwares per la gestione e l'analisi dei dati biomolecolari. - I dati: il genoma e dei suoi prodotti. Concetti e applicazioni della genomica strutturale, funzionale e comparata. Trascrittomica, Proteomica, Metabolomica. <p>2) Il genoma procariotico</p> <ul style="list-style-type: none"> - Struttura, dimensione, plasticità, composizione in basi e contenuto funzionale dei genomi procariotici. - Organizzazione dei geni procariotici e operoni. - Elementi mobili e isole di patogenicità. - Caratteristiche del codice genetico nei procarioti. - Regolazione dell’espressione genica a livello post-trascrizionale: small non-coding RNA. <p>3) Identificazione tassonomica sulla base di marcatori genomici</p> <ul style="list-style-type: none"> - Metodiche molecolari e bioinformatiche per lo studio della biodiversità. - DNA barcoding: marcatori genomici di specie, barcoding gap, banche dati di riferimento per l'identificazione molecolare delle specie. - Protocolli biomolecolari e bioinformatici nell’analisi di dati di DNA barcoding. <p>4) Protocolli molecolari e bioinformatici dell'analisi di dati metagenomici</p> <ul style="list-style-type: none"> - Analisi del microbioma: estrazione, sequenziamento, assemblaggio e “binning” del DNA metagenomico, annotazione funzionale, analisi comparata e statistica

multi-campione e integrazione/condivisione di dati.

- Strumenti molecolari e bioinformatici per analisi di DNA metabarcoding: produzione del dato attraverso le piattaforme di Next Generation Sequencing (NGS), pipeline bioinformatiche e banche dati di riferimento per la caratterizzazione tassonomica del microbioma. Esempio: la pipeline BioMaS.

- Strumenti molecolari e bioinformatici per analisi metagenomica shotgun: produzione del dato attraverso le piattaforme di Next Generation Sequencing (NGS), pipeline bioinformatiche e banche dati di riferimento per la caratterizzazione tassonomica e funzionale del microbioma. Approcci di studio del metagenoma umano.

- Esempi di analisi bioinformatica di reali dataset metagenomici: utilizzo della risorsa di dati metagenomici EBI – Mgnify; esempio di applicazione del sistema bioinformatico Qiime per l'analisi tassonomica, statistica e comparativa del microbioma in relazione alla dieta.

5) Il genoma eucariotico

- Caratteristiche strutturali e funzionali del genoma eucariotico: dimensioni, organizzazione in cromosomi, contenuto in DNA, complessità, sintenia, eucromatina ed eterocromatina, densità genica.

- caratteristiche composizionali e regolazione dell'espressione genica: composizione in basi, modello delle isocore, regolazione epigenetica dell'espressione genica, isole CpG e strumenti bioinformatici per la loro individuazione. Definizione moderna di gene. Ricerca bioinformatica di geni in nuove sequenze genomiche.

- Composizione informazionale del genoma eucariotico con particolare riferimento al genoma umano: panoramica sulla frazione di sequenze codificanti e non codificanti, uniche e ripetute. Organizzazione delle famiglie geniche. Geni monocistronici e policistronici. Dati di NGS e loro analisi.

- Struttura e dimensioni dei singoli geni eucariotici e delle loro porzioni funzionali; maturazione degli mRNA; meccanismo molecolare del trans- splicing ed esempi; splicing alternativo e iso-ortologia dei trascritti; analisi degli RNA non codificanti: rRNA, tRNA, snRNA, snoRNA, microRNA, lncRNA, RNA antisense, RNA circolari.

- Famiglie geniche e pseudogeni: struttura, funzione, evoluzione e analisi bioinformatica delle famiglie geniche e degli pseudogeni e loro ruolo nella plasticità del genoma eucariotico.

- Elementi non codificanti ripetuti in tandem ed interspersi: duplicazioni segmentali, microsatelliti, minisatelliti, retrotrasposoni, trasposoni a DNA. Gestione degli elementi ripetuti nell'analisi bioinformatica dei dati genomici.

6) Il genoma mitocondriale

- Dimensioni, forma e contenuto informazionale del mtDNA.

- Composizione in basi, codice genetico, editing dei trascritti.

- Cenni al genoma mitocondriale di piante e metazoi.

- Analisi bioinformatica ed evolutiva del mtDNA, applicazione nella genetica di popolazione e nella genetica clinica.

7) Sequenziamento genomico e analisi bioinformatica dei Big Data

- Sequenziamento whole genome shotgun, assemblaggio e analisi bioinformatica.

- Parametri per valutare la qualità del sequenziamento.

- Comuni piattaforme di Next Generation Sequencing.

8) Esercitazioni di Bioinformatica

- Ricerca delle informazioni biologiche: interrogazione di banche dati bibliografiche

- Banche dati primarie e specializzate: struttura, contenuto ed interrogazione testuale.

- Ricerca di similarità in banca dati.

- Browsers genomici: esempi, interrogazione e ricerca di similarità

	- Metodi bioinformatici per l'analisi del microbioma.
Testi di riferimento	<ul style="list-style-type: none"> Fondamenti di bioinformatica. Manuela Helmer Citterich, Fabrizio Ferrè, Giulio Pavesi, Graziano Pesole, Chiara Romualdi. Zanichelli Biologia Molecolare. Francesco Amaldi Piero Benedetti Graziano Pesole Paolo Plevani. Terza edizione. Casa Editrice Ambrosiana.
Note ai testi di riferimento	Si consiglia di integrare la consultazione dei testi con lo studio degli appunti di lezione e delle slide presentate.
Materiali didattici	I materiali didattici saranno disponibili per gli studenti nella Classe Teams "BIOINFORMATICA E DATA SCIENCE" durante il corso e nel triennio successivo.

Valutazione	
Modalità di verifica dell'apprendimento	<p>Per gli studenti iscritti all'anno di corso nel quale è svolto l'insegnamento è prevista una prova di esonero in itinere. Essa consiste in un colloquio orale sugli argomenti oggetto delle lezioni teoriche e pratiche tenutesi precedentemente alla data dello stesso. La valutazione dell'esonero, che concorre alla valutazione dell'esame di profitto e vale per un anno accademico, consiste in un giudizio di idoneità. In caso di esito positivo, la prova finale si svolgerà in modalità orale, come riportato nel Regolamento Didattico del Corso di Laurea, e verterà sui restanti argomenti trattati fino alla fine del corso. L'esame di profitto può essere anche svolto in un'unica prova orale riguardante tutti gli argomenti trattati durante il corso. La valutazione della preparazione dello studente avviene sulla base di criteri prestabiliti, come dettagliato nel Regolamento Didattico del Corso di Laurea.</p> <p>L'esame di profitto degli studenti stranieri può essere svolto in lingua inglese secondo le stesse modalità.</p>
Criteri di valutazione	<ul style="list-style-type: none"> Conoscenza e capacità di comprensione: Comprensione dei concetti fondamentali alla base dell'analisi strutturale, funzionale e comparativa dei dati genomici attraverso gli strumenti bioinformatici. Conoscenza e capacità di comprensione applicate: Conoscenza dei database e degli strumenti utilizzati comunemente nell'analisi bioinformatica, capacità di loro applicazione allo studio delle biosequenze e capacità di interpretazione dei risultati. Autonomia di giudizio: Capacità critica durante l'esposizione delle conoscenze acquisite sulle caratteristiche e sull'applicazione dei comuni metodi per lo studio dei dati genetici e genomici. Capacità di costruzione dei percorsi logici alla base dell'impostazione di un workflow di analisi bioinformatica. Abilità comunicative: Uso di terminologia appropriata alla materia di studio. Capacità di apprendere: Comprensione dei concetti fondamentali della biologia molecolare e della genomica volta alla corretta scelta ed utilizzo degli strumenti bioinformatici per l'analisi delle biosequenze.

Criteri di misurazione dell'apprendimento e di attribuzione del voto finale	La misurazione dell'apprendimento e l'attribuzione del voto finale sono effettuati sulla base dei criteri dettagliati nel regolamento didattico del corso di laurea <i>BQSA</i> .
Altro	
	.