



# UNIVERSITÀ DI PISA

## BIOINFORMATICA

---

**FLAVIA MASCAGNI**

Academic year	2022/23
Course	BIOTECNOLOGIE VEGETALI E MICROBICHE
Code	303GG
Credits	6

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
BIOINFORMATICA	AGR/07	LEZIONI	64	FLAVIA MASCAGNI

### Obiettivi di apprendimento

#### *Conoscenze*

Lo studente che completa con successo il corso sarà in grado di dimostrare una solida conoscenza dei principi fondamentali di bioinformatica e dei programmi utili al fine di manipolare, analizzare e immagazzinare dati di sequenze di ultima generazione. Queste competenze gli permetteranno di affrontare le principali problematiche nel campo della genomica strutturale e funzionale, in relazione alla struttura, contenuto, funzione ed evoluzione del genoma e all'analisi del trascrittoma mediante tecnologie di sequenziamento di ultima generazione.

#### *Modalità di verifica delle conoscenze*

Per l'accertamento delle conoscenze saranno svolti incontri tra il docente e gli studenti che si svolgeranno con lezioni di accertamento finalizzate alla valutazione delle conoscenze acquisite.

#### *Capacità*

Durante la prova di verifica lo studente deve essere in grado di dimostrare la sua conoscenza del programma del corso ed essere in grado di argomentare i quesiti proposti con proprietà di termini e di linguaggio.

#### *Modalità di verifica delle capacità*

Verifiche periodiche mediante test a scelta multipla

#### *Comportamenti*

Alla fine del corso lo studente potrà sviluppare sensibilità alle problematiche riguardanti la bioinformatica e l'analisi di sequenze. In particolare

- la capacità di utilizzare gli strumenti bioinformatici proposti
- conoscenza base di R

#### *Modalità di verifica dei comportamenti*

La verifica dei comportamenti sarà effettuata attraverso periodiche valutazioni dell'apprendimento mediante discussioni in classe, ma anche durante le esercitazioni di bioinformatica

#### *Prerequisiti (conoscenze iniziali)*

Per affrontare l'insegnamento di bioinformatica sono necessarie conoscenze iniziali di genetica e biologia.

#### *Indicazioni metodologiche*

- le lezioni frontali si svolgono con l'ausilio di diapositive
- l'interazione tra docente e studenti avviene anche mediante ricevimenti e posta elettronica



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### Programma (contenuti dell'insegnamento)

Introduzione alla bioinformatica.

Ricerca di similarità tra sequenze

Comparazione di sequenze: metodi basati sull'utilizzo di soluzioni euristiche (Fasta, Blast).

Mappatura di short reads e relativi algoritmi.

Assemblaggio di genomi:

- Assemblatori greedy graph based, OLC e basati sull'impiego di grafi di de Bruijn.
- Valutazione della qualità degli assemblaggi: analisi della coverage, identificazione di microeterogeneità e breakpoints.
- Orientamento ed ordinamento di contig su un genoma di riferimento:

Identificazione di geni in genomi procarioti: strategie, algoritmi.

Identificazione di geni in genomi eucarioti mediante l'impiego di Hidden markow models.

Trascrittomica. Mappaggio di RNA-Seq, ricostruzione del trascrittoma, analisi dell'espressione differenziale

Identificazione in silico di varianti strutturali: SNP, inserzioni, delezioni, duplicazioni ed inversioni

Annotazione degli gli elementi ripetuti (con library, con caratteristiche strutturali, ab initio.)

### Bibliografia e materiale didattico

-Jonathan Pevsner "Bioinformatics and Functional Genomics", 2nd Edition ISBN: 978-0-470-08585-1 ©2009, Wiley-Blackwell

- Fondamenti di bioinformatica di Manuela Helmer Citteric, Fabrizio Ferrè, Giulio Pavesi, Zanichelli, 2018

- slide messe a disposizione da parte della docente

### Indicazioni per non frequentanti

Gli studenti non frequentanti possono seguire lo svolgimento delle lezioni utilizzando il materiale didattico messo a disposizione dal docente e seguendo il registro delle lezioni del docente. La frequenza delle esercitazioni di bioinformatica è fortemente consigliata

### Modalità d'esame

Esame finale scritto/orale

Ultimo aggiornamento 25/01/2023 16:21