

Testi del Syllabus

Resp. Did. **GERDOL MARCO** **Matricola: 014720**

Docente **GERDOL MARCO, 6 CFU**

Anno offerta: **2022/2023**

Insegnamento: **602SM - GENOMICA APPLICATA**

Corso di studio: **SM53 - GENOMICA FUNZIONALE**

Anno regolamento: **2022**

CFU: **6**

Settore: **BIO/18**

Tipo Attività: **C - Affine/Integrativa**

Anno corso: **1**

Periodo: **Primo Semestre**

Sede: **TRIESTE**



Testi in italiano

Lingua insegnamento ITALIANO

Contenuti (Dipl.Sup.)

Panoramica sui principali metodi di sequenziamento attualmente utilizzati, dettagli tecnici su piattaforme e chimica di sequenziamento. Approfondimento sui costi e disegno sperimentale in relazione ad applicazioni genomiche, trascrittomiche ed epigenomiche/epitrascrittomiche.

Sviluppi più recenti di tecnologie per risequenziamento genomico ed analisi de novo, con particolare riferimento alla genomica strutturale. Estrazione di acidi nucleici da diverse matrici e loro gestione, con particolare attenzione a metodiche relative all'estrazione di DNA ad alto peso molecolare. Preparazione di librerie di sequenziamento per varie applicazioni.

Approcci di target enrichment, con riferimento a pannelli commerciali e custom design, .

Strategie di mapping per approcci di whole genome e targeted resequencing, gene expression e bisulfite sequencing. Applicazioni per lo studio di SARS-CoV-2.

Strategie per assemblaggio de novo di genomi e trascrittomi e loro annotazione funzionale.

Analisi di gene expression su larga scala: gestione e normalizzazione di dati di RNA-sequencing, analisi statistica di espressione differenziale ed interpretazione risultati.

Analisi funzionale di dati -omici. Arricchimento funzionale ed analisi di network di regolazione. Panoramica su strumenti disponibili per queste analisi (e.g. Ingenuity Pathway Analysis)

DNA barcoding and metabarcoding per analisi della comunità microbica

Parte pratica in aula informatica: 4/6 esperienze a seconda del numero di studenti frequentanti.

1. Utilizzo di software per la gestione di dati di sequenziamento -software accademici e commerciali.
2. Mapping ed identificazione varianti genetiche. Collegamento ad effetti fenotipici.
3. Utilizzo di browser genomici (Ensembl e UCSC) e di GISAID per lo

studio genomico di SARS-CoV-2

4. Analisi di espressione genica tramite RNA-seq ed interpretazione dei risultati con analisi funzionali.

5. Esempi di ChIP-sequencing e bisulfite sequencing

6. Analisi di comunità microbiche

Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di Dipartimento, del Corso di Studio e dell'insegnamento

Testi di riferimento

Pascarella, Paiardini. Bioinformatica: dalla sequenza alla struttura delle proteine. Zanichelli (2011)

Genetica & genomica nelle scienze mediche

Tom Strachan, Judit Goodship, Patrick Chinnery

Traduttore: R. Leghissa M. Vecchioni

Editore: Zanichelli

Anno edizione: 2016

Materiale didattico fornito dal docente

Obiettivi formativi

CONOSCENZA E CAPACITA' DI COMPrensIONE:

Acquisire le abilità per utilizzare in modo razionale ed efficiente i metodi bioinformatici e per interpretare correttamente i risultati.

CONOSCENZA E CAPACITA' DI COMPrensIONE APPLICATE:

Sapere analizzare informaticamente dati genomici di espressione genica, risequenziamento, analisi di varianti nucleotidiche.

CAPACITA' DI PRENDERE DECISIONI

L'autonomia di giudizio sarà sviluppata tramite la preparazione individuale all'esame nell'assimilazione e ri-elaborazione dei contenuti del corso.

ABILITA' DI COMUNICAZIONE

Lo studente dovrà essere in grado di esprimere le proprie conoscenze riguardo ai contenuti del corso utilizzando una terminologia appropriata ed un linguaggio genetico appropriato.

ABILITA' DI APPRENDIMENTO

Le abilità di apprendimento verranno valutate durante il corso coinvolgendo gli studenti nella discussione degli argomenti trattati

Prerequisiti

Conoscenze di genetica, biologia cellulare, molecolare e bioinformatica acquisite durante il corso triennale.

Il docente svolgerà in ogni caso alcune ore di lezione di riepilogo sui concetti basilari di bioinformatica ad inizio corso e fornirà agli studenti materiale didattico per un aggiornamento qualora fosse necessario

Metodi didattici

Lezione frontale per le spiegazioni delle principali metodologie di analisi del genoma.

Lezione pratica con utilizzo di strumenti informatici per le analisi di dati genomici

Altre informazioni

Il materiale didattico verrà messo a disposizione sulla piattaforma Moodle2.

Modalità di verifica dell'apprendimento

Test scritto con domande a scelta multipla (4 possibili risposte), scelta mutualmente esclusiva tra due possibili risposte, vero/falso e semplice completamento. Ogni risposta esatta verrà conteggiata con un punteggio = +1. In caso di mancata risposta il punteggio attribuito sarà = 0. Non verrà attribuito alcun punteggio negativo in caso di errore per le risposte a completamento e a risposta multipla. In caso di errore nelle domande vero/falso o a scelta mutualmente esclusiva, verrà attribuito un punteggio negativo = -0,5.

Il punteggio totale ottenuto verrà quindi normalizzato in 33mi per stabilire il voto finale, con arrotondamento all'intero più vicino. Votazioni superiori al 31 saranno considerate come 30 e lode.

Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di

Programma esteso

Panoramica sui principali metodi di sequenziamento attualmente utilizzati, dettagli tecnici su piattaforme e chimica di sequenziamento. Approfondimento sui costi e disegno sperimentale in relazione ad applicazioni genomiche, trascrittomiche ed epigenomiche/epitrascrittomiche.

Sviluppi più recenti di tecnologie per risequenziamento genomico ed analisi de novo, con particolare riferimento alla genomica strutturale. Estrazione di acidi nucleici da diverse matrici e loro gestione, con particolare attenzione a metodiche relative all'estrazione di DNA ad alto peso molecolare. Preparazione di librerie di sequenziamento per varie applicazioni.

Approcci di target enrichment, con riferimento a pannelli commerciali e custom design, .

Strategie di mapping per approcci di whole genome e targeted resequencing, gene expression e bisulfite sequencing. Applicazioni per lo studio di SARS-CoV-2.

Strategie per assemblaggio de novo di genomi e trascrittomi e loro annotazione funzionale.

Analisi di gene expression su larga scala: gestione e normalizzazione di dati di RNA-sequencing, analisi statistica di espressione differenziale ed interpretazione risultati.

Analisi funzionale di dati -omici. Arricchimento funzionale ed analisi di network di regolazione. Panoramica su strumenti disponibili per queste analisi (e.g. Ingenuity Pathway Analysis)

DNA barcoding and metabarcoding per analisi della comunità microbica

Parte pratica in aula informatica: 4/6 esperienze a seconda del numero di studenti frequentanti.

1. Utilizzo di software per la gestione di dati di sequenziamento -software accademici e commerciali.

2. Mapping ed identificazione varianti genetiche. Collegamento ad effetti fenotipici.

3. Utilizzo di browser genomici (Ensembl e UCSC) e di GISAID per lo studio genomico di SARS-CoV-2

4. Analisi di espressione genica tramite RNA-seq ed interpretazione dei risultati con analisi funzionali.

5. Esempi di ChIP-sequencing e bisulfite sequencing

6. Analisi di comunità microbiche

Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di Dipartimento, del Corso di Studio e dell'insegnamento

Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile

14 - la vita sott'acqua

15 - la vita sulla terra

Obiettivi per lo sviluppo sostenibile

Codice	Descrizione
14	La vita sott'acqua
15	La vita sulla terra



Testi in inglese

Italian

Overview of the currently used main sequencing methods, technical details on sequencing platforms and sequencing chemistry. Focus on experimental design and sequencing costs related with genomics, transcriptomics and epigenomics/epitranscriptomics applications. Most recent technological developments for genome resequencing, with particular attention to structural genomics. Extraction and management of nucleic acids from different matrices, with particular reference to high molecular weight DNA. Preparation of sequencing libraries for different applications. Target enrichment approaches, with reference to commercial and custom designed panels. Mapping strategies for whole genome/targeted resequencing, gene expression and bisulfite sequencing approaches. Applications in SARS-CoV-2 research. Strategies for de novo genome and transcriptome assembly and functional annotation of these resources. Large-scale gene expression analysis: management and normalization of RNA-sequencing data, statistical analysis of differential gene expression and result interpretation. Functional analysis of -omic data. Functional enrichment and regulatory network analysis. Overview of the tools available for this task (e.g. Ingenuity Pathway Analysis) DNA barcoding and metabarcoding for microbial community analysis Practical classes to be carried out in the informatics room: 4/6 lessons, depending on the number of attending students.

1. Use of sequencing data management softwares - commercial and academic options.
2. Mapping and variant detection. Link with phenotypic effects.
3. Use of genome browser (Ensembl and UCSC)
4. RNA-seq gene expression analysis and result interpretation with functional analyses for the study of SARS-CoV-2
5. ChIP-sequencing and bisulfite sequencing examples
6. Microbial community analysis

Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di Dipartimento, del Corso di Studio e dell'insegnamento

Any changes to these indications, which may become necessary to ensure the application of safety protocols related to the COVID19 emergency, will be communicated on the Department's and Degree Course websites and Lecture course Moodle page.

Pascarella, Paiardini. Bioinformatica: dalla sequenza alla struttura delle proteine. Zanichelli (2011)

Genetica & genomica nelle scienze mediche
Tom Strachan, Judit Goodship, Patrick Chinnery
Traduttore: R. Leghissa M. Vecchioni
Editore: Zanichelli
Anno edizione: 2016

Materials provided by the teacher

KNOWLEDGE AND UNDERSTANDING:

Acquirement of skills to rationally and efficiently use bioinformatics methods and to correctly interpret results.

APPLYING KNOWLEDGE DNA UNDERSTANDING:

Acquisition of the ability to informatically analyze genomic data such as: whole gene expression data, full or partial genome resequencing, variant calling

MAKING JUDGEMENTS

The autonomy of judgment is developed in the individual preparation for the examination through the assimilation and re-elaboration of the contents covered in the course.

COMMUNICATION SKILLS

The student must be able to express his / her knowledge about the course contents using appropriate terms and an appropriate genetic language.

LEARNING SKILLS

Learning skills will be assessed during the course by involving students in the discussion of the topics covered

Basic knowledge in genetics, cell and molecular biology, and bioinformatics acquired during first level studies. The teacher will provide in any case a brief overview on the basic topics of bioinformatics during the first part of the course and provide to the students teaching material for an update, whenever necessary.

Classroom lectures for the theoretical basis of genomic analysis.
Practical experiences for the bioinformatics analysis of genomic data

All supporting material will be made available on the Moodle2 platform.

Multiple choice test (4 possible choices), mutually exclusive choice questions (2 possible choices), true/false and sentence-filling questions. Each correct answer will count +1. 0 points will be awarded for each question with no answer. No point deduction will be applied in case of a wrong answer to space-filling and multiple choice question, and a penalty = -0,5 points will be applied for each wrong answer in true/false and mutually exclusive questions. The total sum of points will be converted in 33/30, and decimals will be rounded to the closest integer to calculate the final grade of the exam. Totals > 31 will be considered as "30 e lode".

Any changes to these indications, which may become necessary to ensure the application of safety protocols related to the COVID19 emergency, will be communicated on the Department's and Degree Course websites and Lecture course Moodle page.

Overview of the currently used main sequencing methods, technical details on sequencing platforms and sequencing chemistry. Focus on experimental design and sequencing costs related with genomics, transcriptomics and epigenomics/epitranscriptomics applications. Most recent technological developments for genome resequencing, with particular attention to structural genomics.

Extraction and management of nucleic acids from different matrices, with particular reference to high molecular weight DNA. Preparation of sequencing libraries for different applications.

Target enrichment approaches, with reference to commercial and custom designed panels.

Mapping strategies for whole genome/targeted resequencing, gene expression and bisulfite sequencing approaches. Applications in SARS-CoV-2 research.

Strategies for de novo genome and transcriptome assembly and functional annotation of these resources.

Large-scale gene expression analysis: management and normalization of RNA-sequencing data, statistical analysis of differential gene expression and result interpretation.

Functional analysis of -omic data. Functional enrichment and regulatory network analysis. Overview of the tools available for this task (e.g. Ingenuity Pathway Analysis)

DNA barcoding and metabarcoding for microbial community analysis

Practical classes to be carried out in the informatics room: 4/6 lessons, depending on the number of attending students.

1. Use of sequencing data management softwares - commercial and academic options.

2. Mapping and variant detection. Link with phenotypic effects.

3. Use of genome browser (Ensembl and UCSC)

4. RNA-seq gene expression analysis and result interpretation with functional analyses for the study of SARS-CoV-2

5. ChIP-sequencing and bisulfite sequencing examples

6. Microbial community analysis

Eventuali cambiamenti alle modalità qui descritte, che si rendessero necessari per garantire l'applicazione dei protocolli di sicurezza legati all'emergenza COVID19, saranno comunicati nel sito web di Dipartimento, del Corso di Studio e dell'insegnamento

Any changes to these indications, which may become necessary to ensure the application of safety protocols related to the COVID19 emergency, will be communicated on the Department's and Degree Course websites and Lecture course Moodle page.

14 - life under water

15 - life on earth

Obiettivi per lo sviluppo sostenibile

Codice	Descrizione
14	Life below water
15	Life and land