

# Testi del Syllabus

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

Docente **GERDOL MARCO, 6 CFU**

Anno offerta: **2020/2021**

Insegnamento: **602SM - GENOMICA APPLICATA**

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

Anno regolamento: **2020**

CFU: **6**

Settore: **BIO/18**

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

Anno corso: **1**

Periodo: **Secondo 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. Sviluppi più recenti di tecnologie per risequenziamento genomico ed analisi de novo (Hi-C, BioNano e 10XGenomics) 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. Formati di file di uso comune in bioinformatica e loro gestione. Strategie di mapping per approcci di whole genome e targeted resequencing, gene expression e bisulfite sequencing 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)
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

<b>Testi di riferimento</b>	<p>Pascarella, Paiardini. Bioinformatica: dalla sequenza alla struttura delle proteine. Zanichelli (2011) Genetica &amp; genomica nelle scienze mediche Tom Strachan, Judit Goodship, Patrick Chinnery Traduttore: R. Leghissa M. Vecchioni Editore: Zanichelli Anno edizione: 2016</p> <p>Materiale didattico fornito dal docente</p>
<b>Obiettivi formativi</b>	<p><b>CONOSCENZA E CAPACITA' DI COMPrensIONE:</b> Acquisire le abilità per utilizzare in modo razionale ed efficiente i metodi bioinformatici e per interpretare correttamente i risultati.</p> <p><b>CONOSCENZA E CAPACITA' DI COMPrensIONE APPLICATE:</b> Sapere analizzare informaticamente dati genomici di espressione genica, risequenziamento, analisi di varianti nucleotidiche.</p> <p><b>CAPACITA' DI PRENDERE DECISIONI</b> L'autonomia di giudizio sarà sviluppata tramite la preparazione individuale all'esame nell'assimilazione e ri-elaborazione dei contenuti del corso.</p> <p><b>ABILITA' DI COMUNICAZIONE</b> 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.</p> <p><b>ABILITA' DI APPRENDIMENTO</b> Le abilità di apprendimento verranno valutate durante il corso coinvolgendo gli studenti nella discussione degli argomenti trattati</p>
<b>Prerequisiti</b>	Conoscenze di genetica, biologia cellulare, molecolare e bioinformatica acquisite durante il corso triennale.
<b>Metodi didattici</b>	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
<b>Altre informazioni</b>	Il materiale didattico verrà messo a disposizione sulla piattaforma Moodle2.
<b>Modalità di verifica dell'apprendimento</b>	<p>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.</p> <p>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.</p> <p>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.</p>
<b>Programma esteso</b>	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. Sviluppi più recenti di tecnologie per risequenziamento genomico ed

analisi de novo (Hi-C, BioNano e 10XGenomics)

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.

Formati di file di uso comune in bioinformatica e loro gestione.

Strategie di mapping per approcci di whole genome e targeted resequencing, gene expression e bisulfite sequencing

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)

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



## 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 applications.

Most recent technological developments for genome resequencing and de novo analysis (Hi-C, BioNano and 10XGenomics).

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.

Most commonly used file formats used in bioinformatics and their management.

Mapping strategies for whole genome/targeted resequencing, gene expression and bisulfite sequencing approaches.

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
5. ChIP-sequencing and bisulfite sequencing examples
6. Microbial community analysis

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.

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 applications.

Most recent technological developments for genome resequencing and de novo analysis (Hi-C, BioNano and 10XGenomics).

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.

Most commonly used file formats used in bioinformatics and their management.

Mapping strategies for whole genome/targeted resequencing, gene expression and bisulfite sequencing approaches.

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.

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

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

9. Use of genome browser (Ensembl and UCSC)

10. RNA-seq gene expression analysis and result interpretation with functional analyses

11. ChIP-sequencing and bisulfite sequencing examples

12. Microbial community analysis