

# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

# SYLLABUS DEL CORSO

## **Bioinformatica**

2122-1-F1801Q108

#### Obiettivi

Il corso si propone di introdurre lo studente ad una recente disciplina, la Bioinformatica. Questa disciplina nasce dalla necessità di comprendere dal punto di vista dell'Informatica i meccanismi che regolano le computazioni nei processi biologici per poi sviluppare adeguati strumenti computazionali per la soluzione di molteplici problemi ad essi legati.

L'obiettivo principale del corso è quello di fornire allo studente la padronanza delle tecniche algoritmiche e delle strutture dati per poter affrontare lo studio e la soluzione di problemi computazionali di analisi e confronto di sequenze biologiche e di alberi evoluzionari.

In particolare verrano forniti allo studente gli strumenti per:

- progettare la soluzione algoritmica di problemi di analisi di sequenze biologiche o di confronto e ricostruzione di alberi filogenetici.
- modellare la soluzione di problemi biologici su sequenze genomiche mediante la formulazione di problemi combinatori.
- utilizzare le banche dati genomiche per estrarre le informazioni di interesse sul genoma umano.

#### Contenuti sintetici

Introduzione alla biologia computazionale: motivazioni e metodologie.

L'importanza del confronto e dell'analisi di sequenze biologiche. Tecniche di allineamento multiplo di sequenze (allineamento globale e locale). Algoritmi per l'allineamento di sequenze nella predizione della struttura di un gene (splicing alternativo). Assemblaggio di dati di sequenziamento NGS con grafi di de Bruijn compressi. Grafi di de Bruijn e grafi di overlap e loro applicazioni.

La ricerca di motivi in sequenze biologiche. Il problema generale del matching esatto. Gli alberi suffisso, i suffix array e la trasformata di Burrows-Wheeler e la loro applicazione nella ricerca di pattern nelle sequenze biologiche.

Lo studio delle variazioni (mutazioni) geniche nella popolazione. Alberi evoluzionari. Ricostruzione della storia evolutiva di specie con alberi evoluzionari: metodi principali. Applicazione alla genomica tumorale. L'aplotipizzazione di individui: metodi combinatori basati sul modello coalescente e il criterio di massima parsimonia.

Internet e la post-genomica. Le banche dati e il software per l'analisi del genoma.

## Programma esteso

- 1. L'importanza del confronto e dell'analisi di sequenze biologiche. Tecniche di allineamento multiplo di sequenze (allineamento globale e locale). Algoritmi per l'allineamento di sequenze nella predizione della struttura di un gene (splicing alternativo).
- 2. Strutture dati e algoritmi su grafi in bioinformatica: grafi di de Bruijn, grafi di overlap e indicizzazione. Applicazioni al problema del sequenziamento di dati NGS e assemblaggio dati.
- 3. La ricerca di motivi in sequenze biologiche. Il problema generale del matching esatto. Gli alberi suffisso, i suffix array e la trasformata di Burrows-Wheeler e la loro applicazione nella ricerca di pattern nelle sequenze biologiche.
- 4. Lo studio delle variazioni (mutazioni) geniche nella popolazione. Alberi evoluzionari. Ricostruzione della storia evolutiva di specie con alberi evoluzionari: metodi principali. Assemblaggio di aplotipi: metodi combinatori.
- 5. Metodi combinatori in Cancer genomics.
- 6. Internet e la post-genomica. Le banche dati e il software per l'analisi del genoma. La pangenomica computazionale.

## Prerequisiti

Nesssuno

#### Modalità didattica

Lezioni, esercitazioni e attività di laboratorio tenute in italiano.

In caso di restrizioni per Covid-19, le lezioni potranno essere videoregistrate o trasmesse in modalità sincrona, con momenti sincroni (in streaming, non registrati) di discussione e risposta alle domande degli studenti.

#### Materiale didattico

- (1) Slides e dispense
- (2) An Introduction to Bioinformatics Algorithms N.C Jones, P.A. Pevzner.
- (3) Introduction to Computational molecular biology Carlos Setubal, Joao Meidanis.
- (4) Algorithms on Strings, Trees, and Sequences: Computer Science and Computational Biology -Dan Gusfield.

# Periodo di erogazione dell'insegnamento

Secondo semestre

# Modalità di verifica del profitto e valutazione

In itinere vengono assegnati esercizi da svolgere e che sono relativi alle diverse parti del corso. E' prevista poi una prova orale che consiste nella discussione degli esercizi svolti. Il voto finale è determinato dalla valutazione degli esercizi svolti.

#### Orario di ricevimento

Per appuntamento