UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Fondamenti di Bioinformatica e Biostatistica

2223-1-E0201Q081

Obiettivi

L'insegnamento si propone di spiegare i fondamenti della bioinformatica e della biotatistica, con una particolare attenzione alle applicazioni di carattere biotecnologico.
In particolare, saranno affrontati i principali problemi legati all'analisi di sequenze biologiche e alla ricostruzione di genomi (con particolare riferimento alle tecniche di sequenziamento di ultima generazione), all'analisi del trascrittoma, e alla predizione di strutture proteiche. Verranno inoltre introdotti i concetti base sulle tecniche di apprendimento automatico e intelligenza artificiale per applicazioni in contesto biologico.
Saranno inoltre trattati i principali metodi di statistica descrittiva e statistica inferenziale, per guidare lo studente nel processo che, a partire dal disegno di uno studio sperimentale, termina nell'interpretazione statistica e nella comprensione della rilevanza biologica dei risultati ottenuti.

1. Conoscenza e capacità di comprensione.

Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà sviluppare la capacità di:
- “computational thinking”, al fine di utilizzare in modo appropriato gli strumenti computazionali per la soluzione di un dato problema;
- analisi critica relativamente alla scelta dei metodi statistici più adeguati per l’analisi di dati in ambito biologico/clinico, e per l’interpretazione dei rispettivi risultati.

2. Capacità di applicare conoscenza e comprensione.

Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di applicare le conoscenze acquisite al punto 1 per la soluzione di problemi in ambito computazionale e statistico, oltre a:
- organizzare e trattare automaticamente i dati biologici o risolvere semplici problemi tramite l’utilizzo di fogli di calcolo (esercitazioni in laboratorio);
- sviluppare semplici algoritmi e programmare in linguaggio Python (esercitazioni in laboratorio).

3. Autonomia di giudizio.

Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di elaborare quanto appreso, e saper riconoscere le situazioni e i problemi in cui le metodologie bioinformatiche e biostatistiche apprese possano essere utilizzate.

4. Abilità comunicative.

Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di esprimersi in modo appropriato nella descrizione delle tematiche affrontate, con proprietà di linguaggio e sicurezza di esposizione.

5. Capacità di apprendimento

Al termine dell'insegnamento lo studente dovrà essere in grado di consultare la letteratura sugli argomenti trattati, nonché analizzare, applicare, integrare e collegare le conoscenze acquisite con quanto verrà appreso in insegnamenti correlati all'applicazione delle scienze computazionali e statistiche per l'analisi dei dati.

Contenuti sintetici

Bioinformatica:
Algoritmi, computational thinking, elementi di programmazione strutturata, complessità computazionale.
Nozioni di base di metodi euristici di ispirazione biologica, apprendimento automatico e intelligenza artificiale.
Piattaforme di sequenziamento, allineamenti di sequenze, ricostruzione di genomi.
Analisi del trascrittoma.
Analisi di strutture proteiche.

Biostatistica:
Statistica descrittiva.
Statistica inferenziale.

Esercitazioni in laboratorio:
Fogli di calcolo e ricerche in banche dati biologiche.
Elementi di programmazione in Python.

Programma esteso

Bioinformatica

- Pensare in modo algoritmico ed elementi di programmazione. Definizione di algoritmo. Programmazione strutturata e pseudo-codice. Complessità computazionale.
- Metodi computazionali di ispirazione biologica, nozioni di base di metodi di apprendimento automatico supervisionato e non supervisionato, intelligenza artificiale.
- Piattaforme di sequenziamento di acidi nucleici. Algoritmi di allineamento fra sequenze, tecniche euristiche per ricerche in banche dati. Metodi di ricostruzione e annotazione di genomi. Banche dati biologiche.
- Analisi del trascrittoma, identificazione di geni differenzialmente espressi.
- Analisi e predizione di strutture e interazioni proteiche (protein folding, molecular docking).

Biostatistica

- Statistica descrittiva. Campioni e popolazioni, tipologie di dati e variabili. Disegno di esperimenti (cieco, strategie di campionamento). Il concetto di frequenza (assoluta, relativa, cumulativa). Rappresentazione grafica dei dati (istogrammi, diagrammi a torta, diagrammi a dispersione). Misure di centralità (media,

mediana, moda). Misure di dispersione (range, deviazione standard, varianza). Misure di posizione (quartili, percentili). Analisi esplorativa dei dati (outlier, boxplot).
- Nozioni di teoria della probabilità. Distribuzioni di probabilità (uniforme, binomiale, normale, distribuzione t di Student). Distribuzioni campionarie.
- Statistica inferenziale. Metodi di stima con un campione (intervalli di confidenza, stima con un campione). Verifica di ipotesi con un campione. Correlazione e regressione.

Esercitazioni in laboratorio

I fogli di calcolo per l'elaborazione dei dati. Ricerca in banche dati biologiche. Elementi di programmazione in Python.

Prerequisiti

Prerequisiti: nessuno.
Propedeuticità: nessuna.

Modalità didattica

Lezioni frontali in aula (40 ore) ed esercitazioni in aula di calcolo (30 ore), supportate da presentazioni PowerPoint. Tutta l'attività didattica verrà videoregistrata e resa disponibile tramite la piattaforma Moodle.

Materiale didattico

Slide delle lezioni e delle esercitazioni reperibili sulla pagina Moodle dell'insegnamento.

Testi consigliati:

- P.J. Deitel, H.M. Deitel. Introduzione a Python. Per l'informatica e la data science. Pearson, 2020
- M. Helmer Citterich, F. Ferrè, G. Pavesi, C. Romualdi, G. Pesole. Fondamenti di Bioinformatica. Zanichelli, 2018
- F. Amaldi, P. Benedetti, G. Pesole, P. Plevani. Tecniche e metodi per la biologia molecolare. Casa Editrice Ambrosiana - Zanichelli, 2020
- M.M. Triola, M.F. Triola, J. Roy. Fondamenti di statistica per le discipline biomediche (seconda edizione). Pearson, 2022
- M.C. Whitlock, D. Schluter. Analisi statistica dei dati biologici. Zanichelli, 2022

Periodo di erogazione dell'insegnamento

Primo semestre.

Modalità di verifica del profitto e valutazione

Esame scritto della durata di 2 ore, con 9 domande a risposta multipla e 1 domanda a risposta aperta, riguardanti gli argomenti trattati durante le lezioni frontali e le esercitazioni in laboratorio.

Non verranno svolte prove in itinere.

Orario di ricevimento

Su appuntamento previa richiesta via e-mail.

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | IMPRESE, INNOVAZIONE E INFRASTRUTTURE