

# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

# SYLLABUS DEL CORSO

## **Bioinformatica**

2526-1-F1802Q114

#### Obiettivi

#### Conoscenze e comprensione

Il corso si propone di introdurre lo studente ad una recente disciplina, la Bioinformatica. Questa disciplina nasce dalla necessità di sviluppare adeguati strumenti computazionali per la soluzione di molteplici problemi legati alla biologia. Tali strumenti trovano comunque applicazione anche in altri ambiti caratterizzati da elementi comuni alla Bioinformatica, quali il trattamento di grandi moli di dati di sequenze.

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 genomi multipli anche considerando gli aspetti di genomica comparativa mediante la costruzione di alberi filogenetici.

### Capacità di applicare conoscenza e comprensione

In particolare verrano forniti allo studente gli strumenti per:

- progettare la soluzione algoritmica di problemi di analisi di genomi multipli o di confronto e ricostruzione di alberi filogenetici,
- progettare strutture dati adeguate a trattare grandi quantità di sequenze,
- modellare la soluzione di problemi biologici su sequenze genomiche mediante la formulazione di problemi combinatoriì,
- utilizzare le banche dati genomiche e il software disponibile per estrarre le informazioni di interesse dal genoma umano, quali le variazioni che caratterizzano una popolazione di individui.

#### Autonomia di giudizio

Lo studente sarà in grado di comprendere la rilevanza di un metodo computazionale dal punto di vista delle rcihieste di risorse spazio e tempo.

Dovrà essere in grado di comprendere se una data struttura dati è adeguata per la soluzione di problemi su sequenze genomiche, in funzione della dimensione del dato

#### Capacità comunicativa

Lo studente acquisirà il linguaggio e formalismo tipo della disciplina informatica

#### Capacità di apprendere

Lo studente deve essere in grado di leggere e capier autonomamente un articolo di bioinformatica che tratta le tematiche affrontate nel corso

#### Contenuti sintetici

Introduzione alla biologia computazionale: motivazioni e metodologie.

L'importanza del confronto e dell'analisi di sequenze biologiche. Tecniche di allineamento di sequenze (allineamento globale e locale e allineamento multiplo). 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 di sequenze (allineamento globale e locale e multiplo). 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**

	l	
N	esssur	าด

#### Modalità didattica

Tutte le ore di lezione si compongono di una prima parte svolta in modalità erogativa (erogazione dei contenuti) e una seconda parte invece svolta in modalità interattiva.

#### 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 viene assegnata una prova intermedia da svolgere relativa alle diverse parti del corso. E' prevista poi una prova scritta finale. Il voto finale è determinato dalla valutazione della prova intermedia e della prova scritta finale.

## Orario di ricevimento

Per appuntamento

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE