

## SYLLABUS DEL CORSO

### Long read sequencing of entire Genomes and transcriptomes

2526-117R-SEQUENGEN

---

#### Obiettivi

L'insegnamento è focalizzato sulle **caratteristiche e sulle applicazioni delle tecnologie di sequenziamento**. Particolare enfasi sarà dedicata alle tecnologie di terza generazione a reads lunghe basate su *Nanopori*. Inoltre verrà illustrato l'utilizzo della **piattaforma di analisi dati Galaxy per l'analisi di dati di sequenziamento**. Questa seconda parte potrà opzionalmente essere seguita dagli studenti in modalità interattiva, in aula tramite tramite i proprio laptop.

Conoscenza e capacità di comprensione.

Gli studenti familiarizzeranno con le principali tecnologie di sequenziamento di acidi nucleici e approfondiranno le tecnologie che consentono di sequenziare lunghe molecole di DNA e RNA. Infine, acquisiranno i concetti chiave riguardo all'applicazione di queste tecnologie per la caratterizzazione di regione complesse dei genomi e la loro utilità nell'ambito biotecnologico e biomedicale. Inoltre, gli studenti familiarizzeranno con la piattaforma Galaxy, per l'analisi di dati di sequenziamento.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione.

Lo studente sarà in grado di applicare le conoscenze acquisite nel corso di attività di laboratorio e di utilizzare la capacità di comprensione ai fini di successive attività di studio e/o di ricerca.

Autonomia di giudizio.

Lo studente sarà in grado di elaborare quanto appreso e saprà riconoscere le situazioni e i problemi in cui le conoscenze apprese possano essere utilizzate.

Abilità comunicative.

Alla fine dell'insegnamento, lo studente saprà descrivere con proprietà di linguaggio e sicurezza di esposizione argomenti inerenti le tecnologie di sequenziamento di acidi nucleici.

Capacità di apprendimento.

Alla fine dell'insegnamento, lo studente sarà in grado di consultare la letteratura sugli argomenti trattati e saprà analizzare, applicare, integrare e collegare le conoscenze acquisite con quanto verrà appreso in insegnamenti ed

esperienze di ricerche correlate.

## Contenuti sintetici

1. Introduzione al sequenziamento
2. Sequenziamento a Nanopori
3. Analisi di genomi
4. Analisi di trascrittomi
5. Modificazioni del DNA e dell'RNA
6. Sequenziamento di regioni specifiche
7. Sequenziamento di proteine
8. Applicazioni specifiche
9. Analisi di dati di sequenziamento massivo tramite la piattaforma Galaxy

## Programma esteso

1. Introduzione al sequenziamento: (i) Introduzione a HTS, (ii) Limitazione del sequenziamento a reads corte, (iii) Confronto del sequenziamento a reads corte e lunghe, (iv) Principali tecnologie di sequenziamento a reads lunghe
2. Sequenziamento a Nanopori: (i) Concetti di base, (ii) Piattaforme di sequenziamento, (iii) Concetti di analisi dati, (iv) Algoritmi di allineamento delle reads
3. Analisi di genomi: (i) Assemblaggio di genomi, (ii) Assemblaggio di genomi applicato a genomi complessi di piante, (iii) Studi di popolazione in uomo, (iv) Metagenomica e studio delle comunità microbiche
4. Analisi di trascrittomi: (i) Analisi a livello di isoforme e splicing alternativo, (ii) Identificazione di interi trascritti, (iii) Diversità è trascrizionale e annotazione, (iv) Analisi a singole cellule, (v) Trascrittomica spaziale
5. Modificazioni del DNA e dell'RNA
6. Sequenziamento di regioni specifiche
7. Sequenziamento di proteine
8. Applicazioni specifiche
9. Analisi di dati di sequenziamento massivo tramite la piattaforma Galaxy: dati di tipo CHIP e RNA-seq

## Prerequisiti

Prerequisiti: nozioni fondamentali di Biologia Molecolare.

Propedeuticità: nessuna.

## Modalità didattica

4 lezioni frontali da 2 ore in modalità erogativa (didattica erogativa, DE). Tutte le attività sono svolte in presenza. L'insegnamento è tenuto in lingua italiana o, su richiesta, in inglese. Le ultime due lezioni, incentrate sull'utilizzo della piattaforma di analisi datai Galaxy, possono opzionalmente essere seguite in modalità interattiva, in aula tramite i laptop degli studenti.

## **Materiale didattico**

Slide e registrazioni delle lezioni reperibili sulla piattaforma e-learning dell'insegnamento. Specifici articoli sono indicati all'interno delle slides.

## **Periodo di erogazione dell'insegnamento**

Secondo semestre

## **Modalità di verifica del profitto e valutazione**

Esame orale: discussione degli argomenti trattati durante il corso.

## **Orario di ricevimento**

Ricevimento su appuntamento via e-mail con il docente.

## **Sustainable Development Goals**

SALUTE E BENESSERE

---