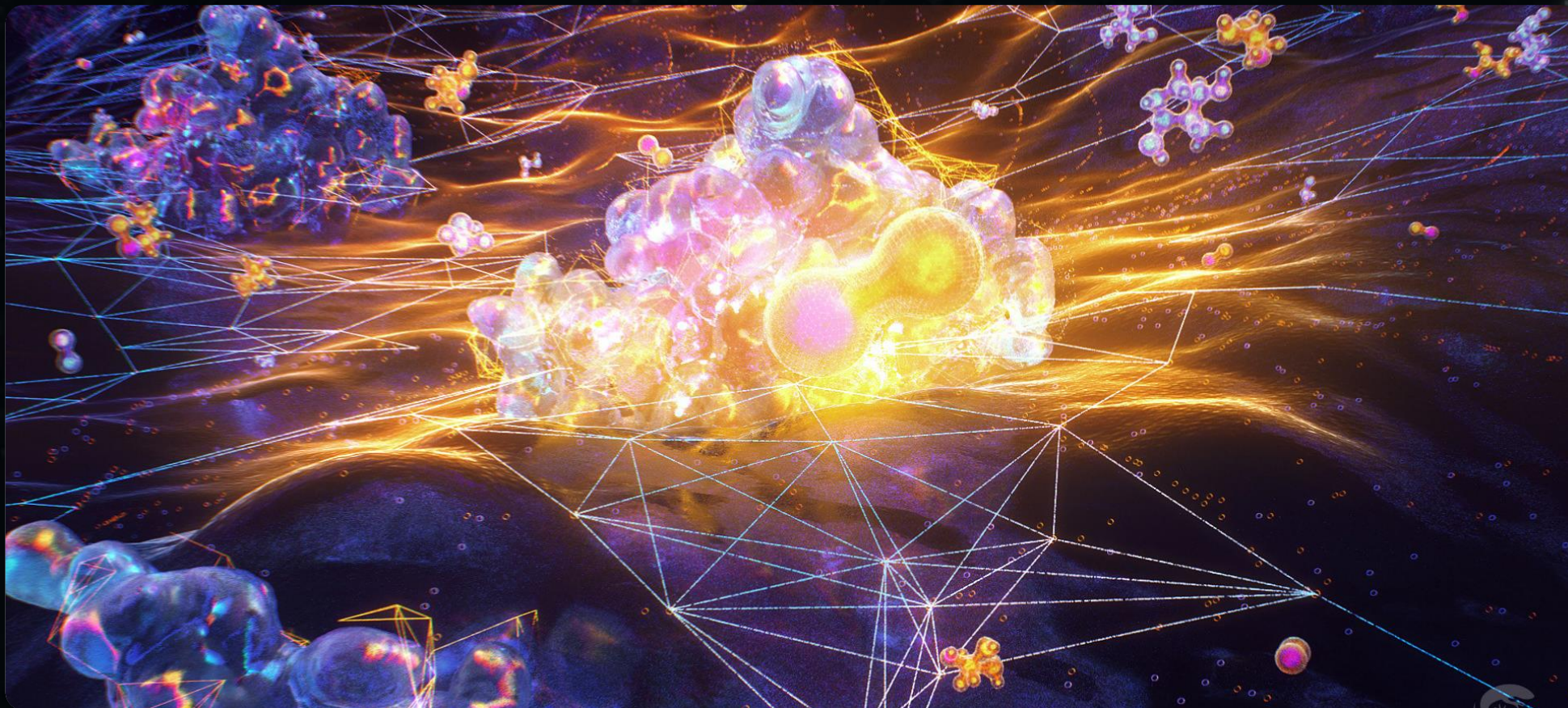




PARTNER



MEDIA PARTNER

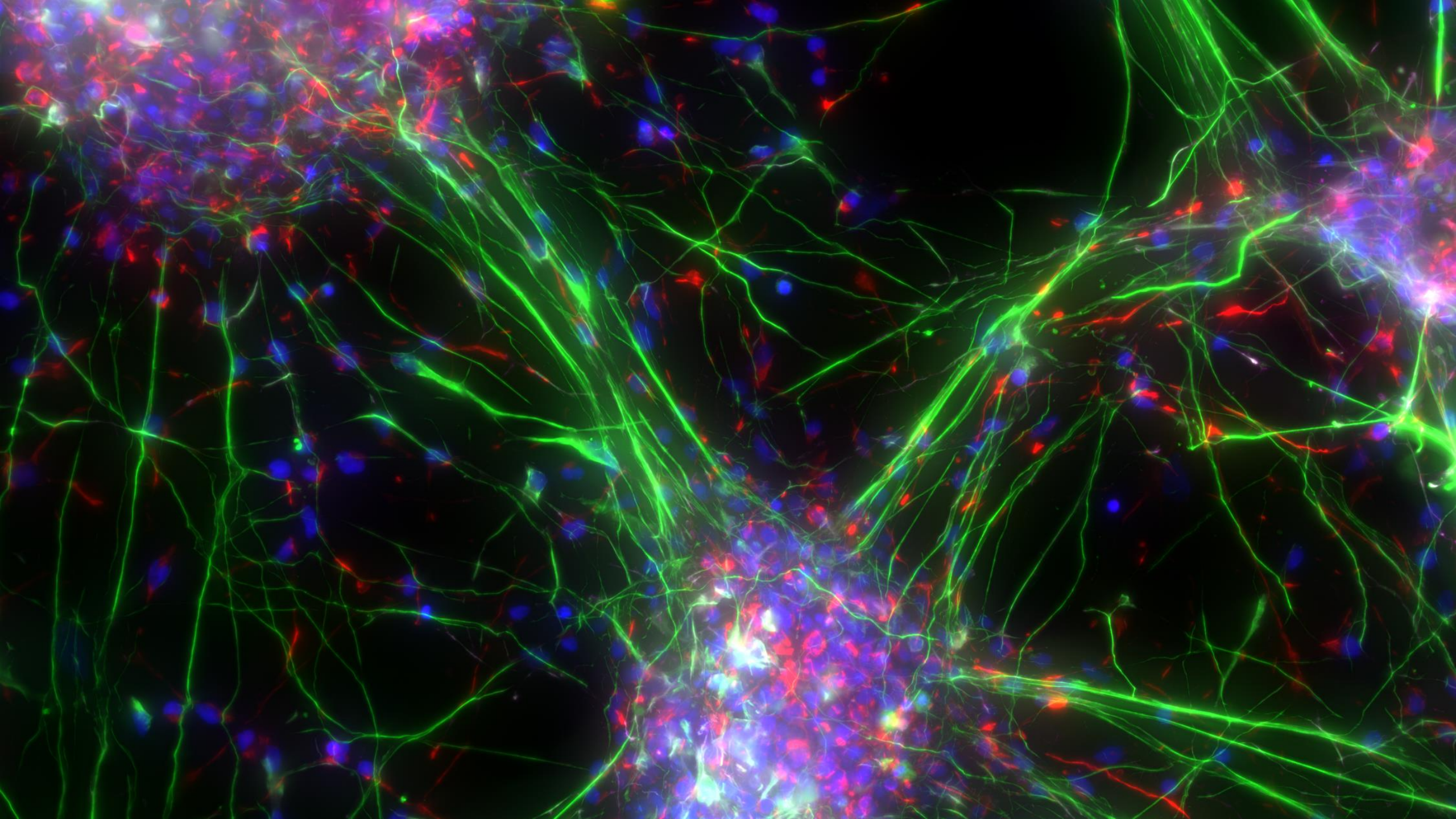


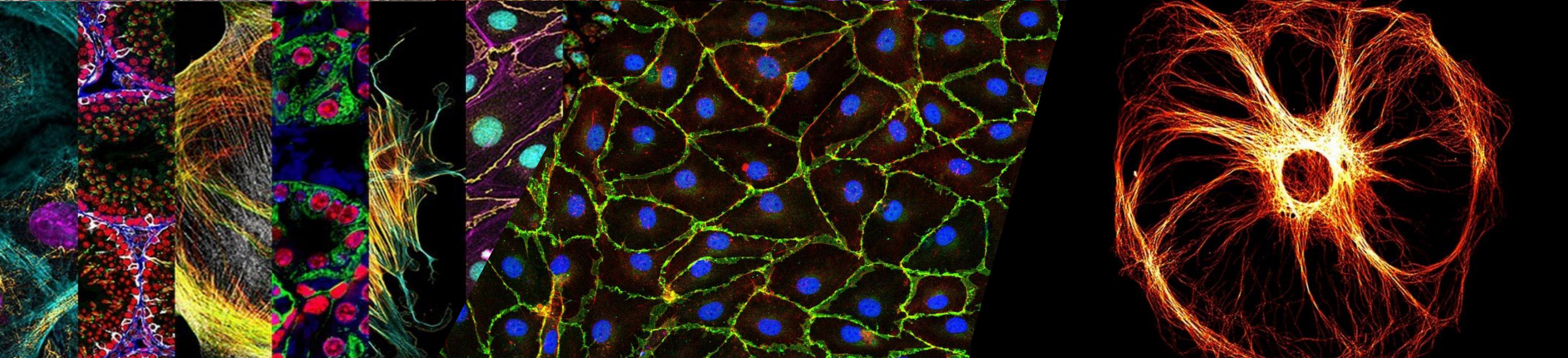
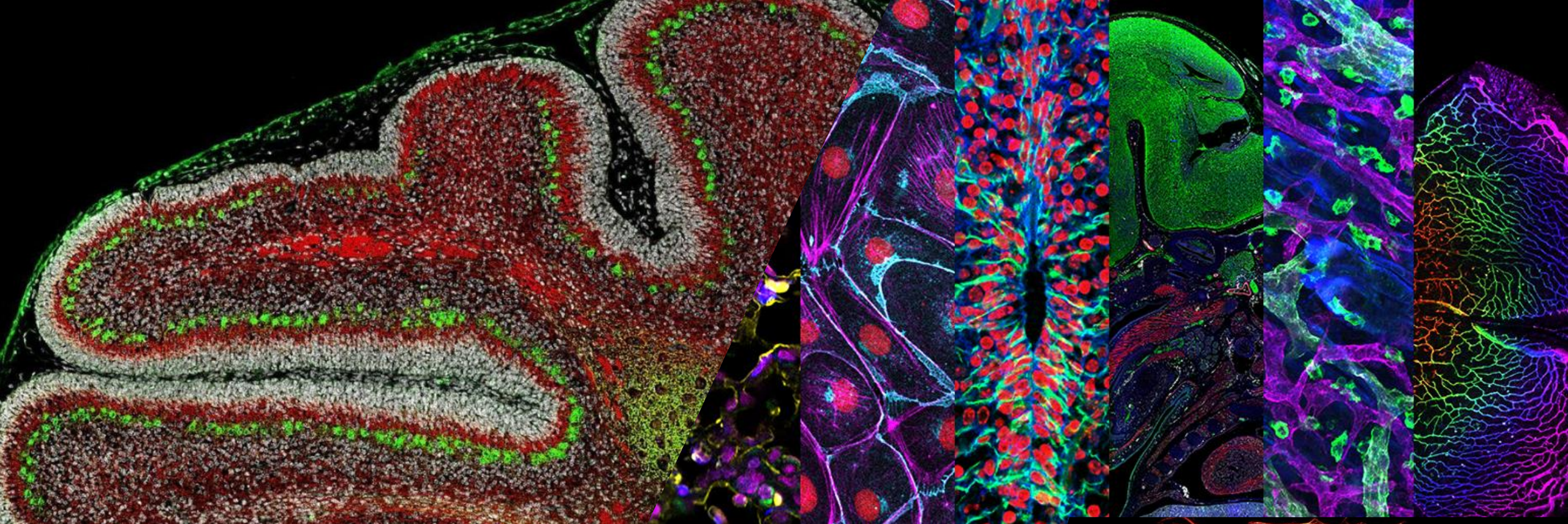
CON LA COLLABORAZIONE DI

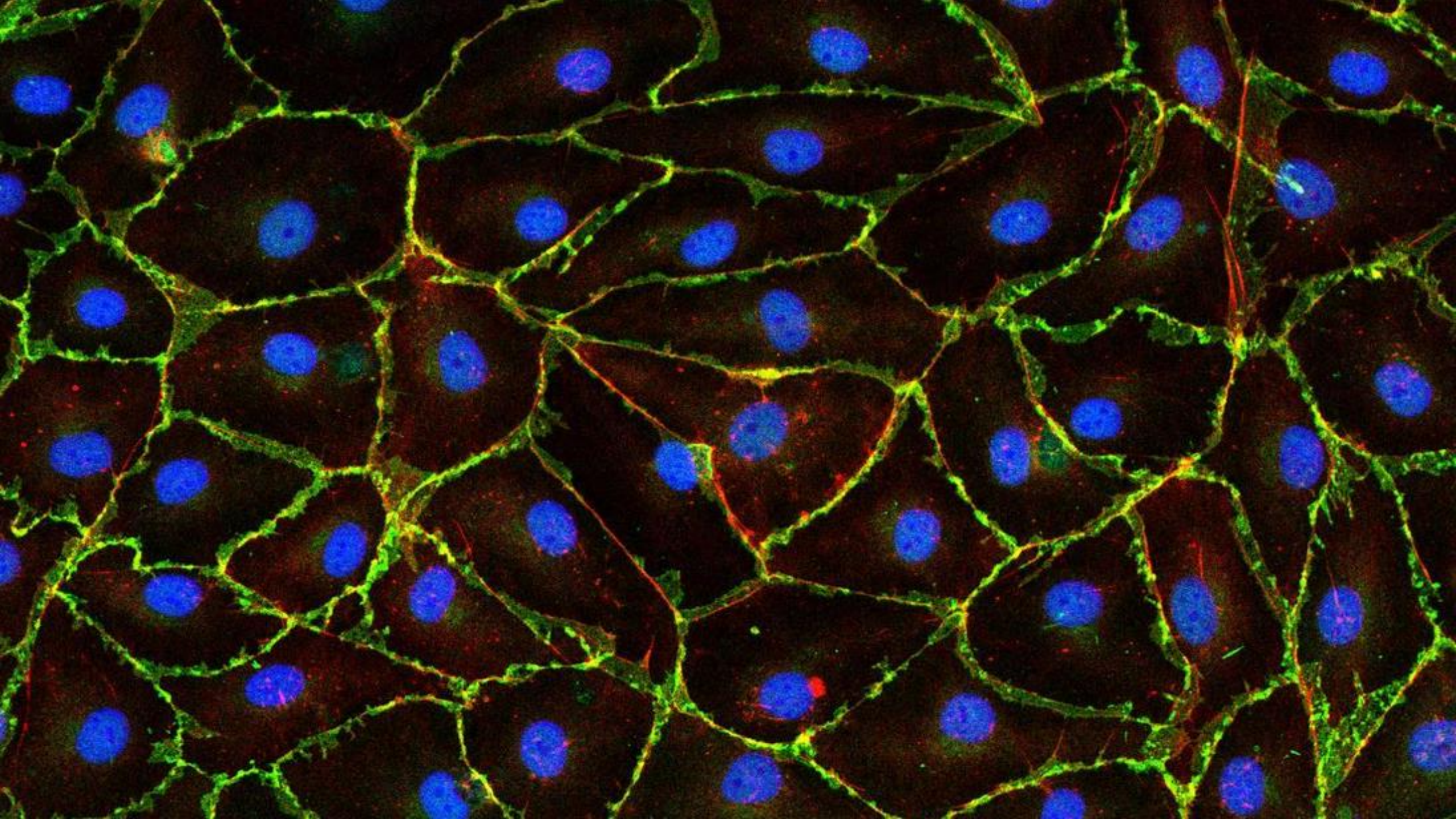


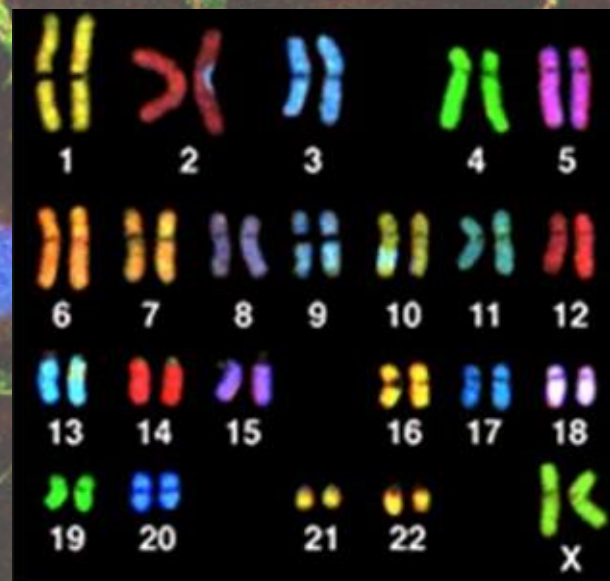
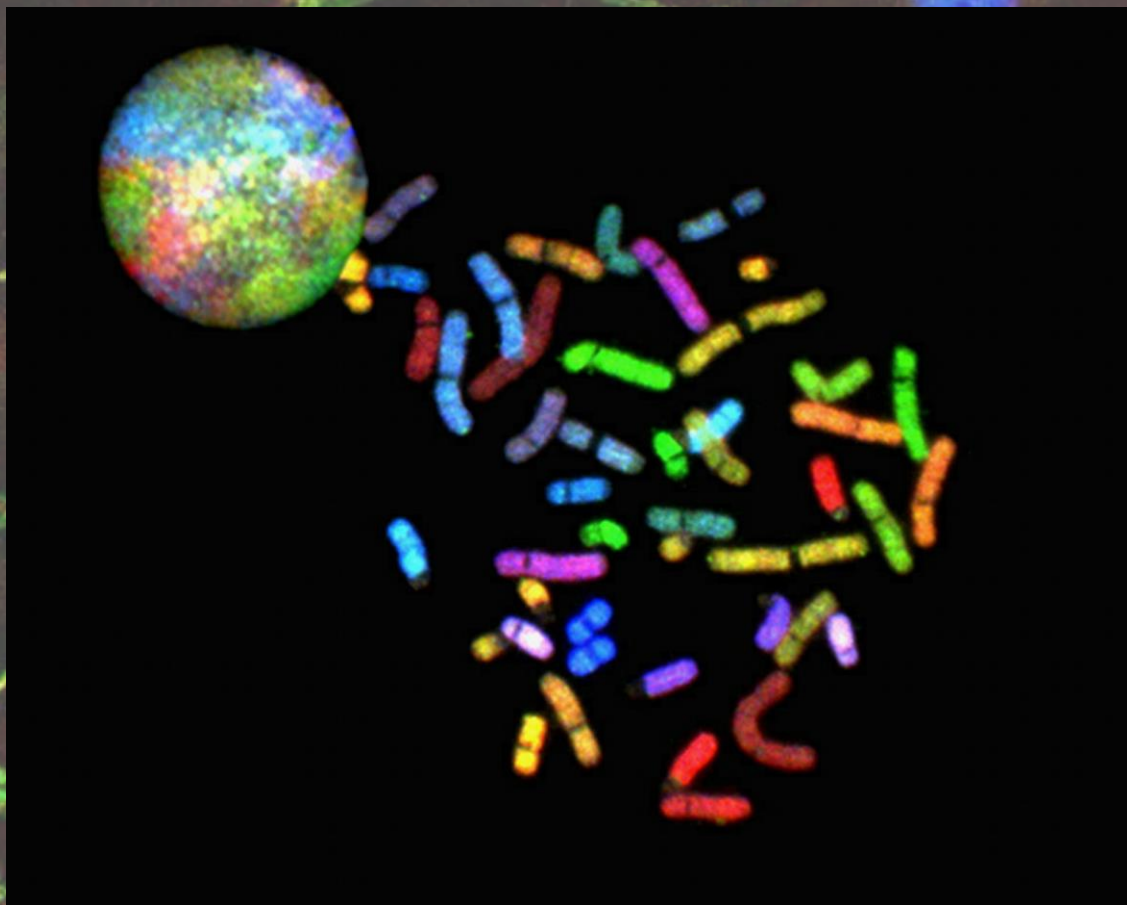
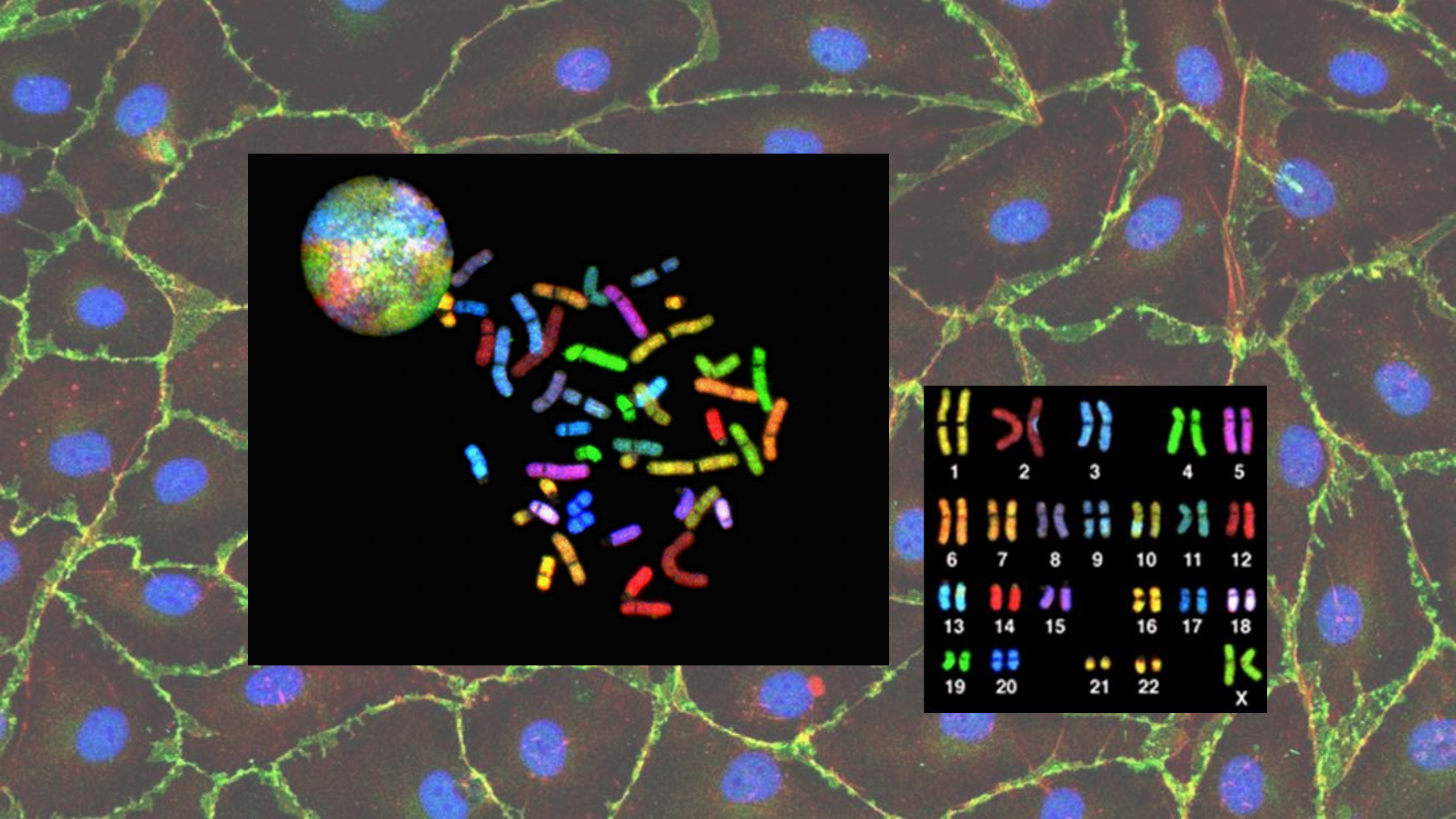
PARTNER ISTITUZIONALI

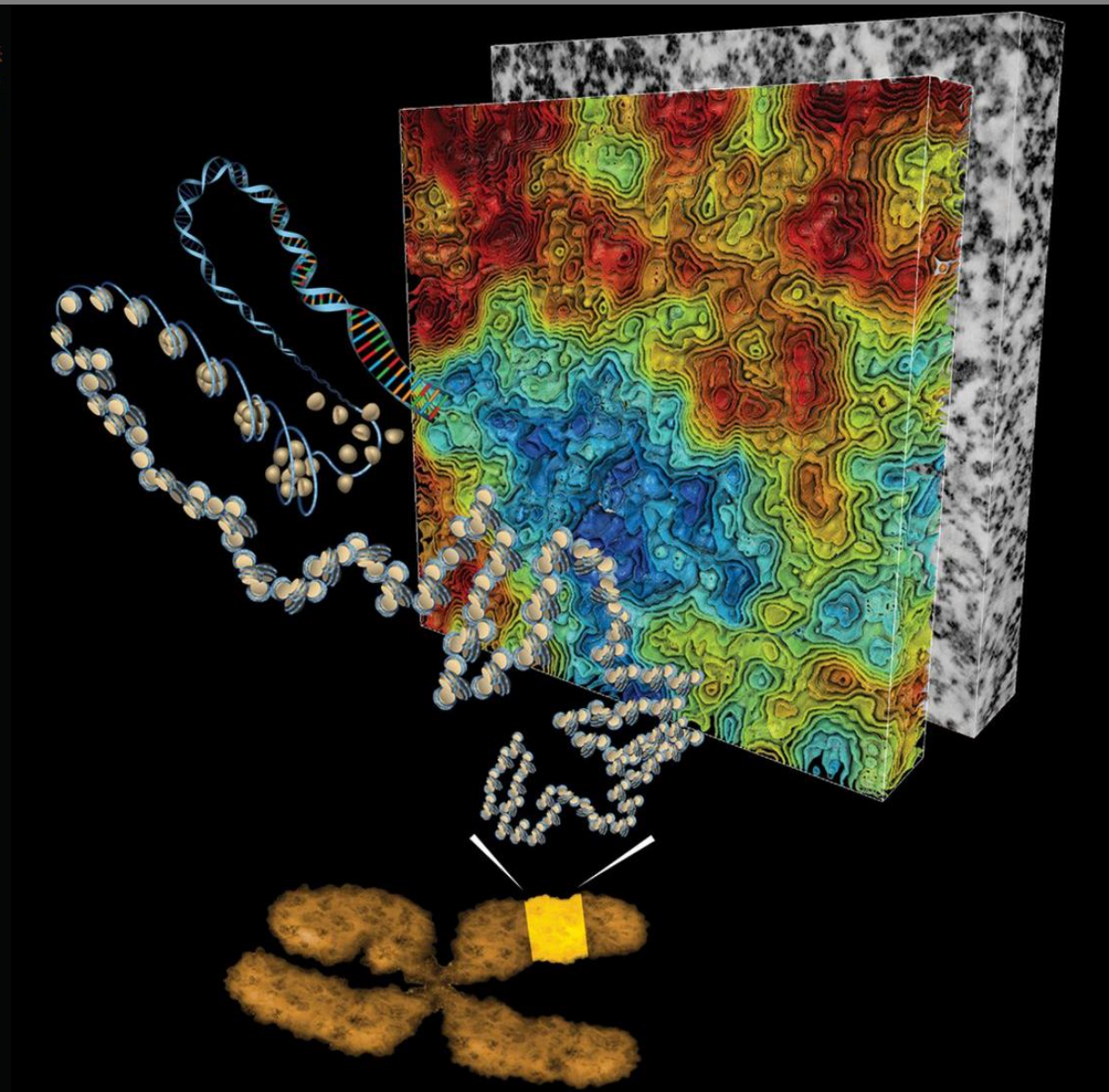
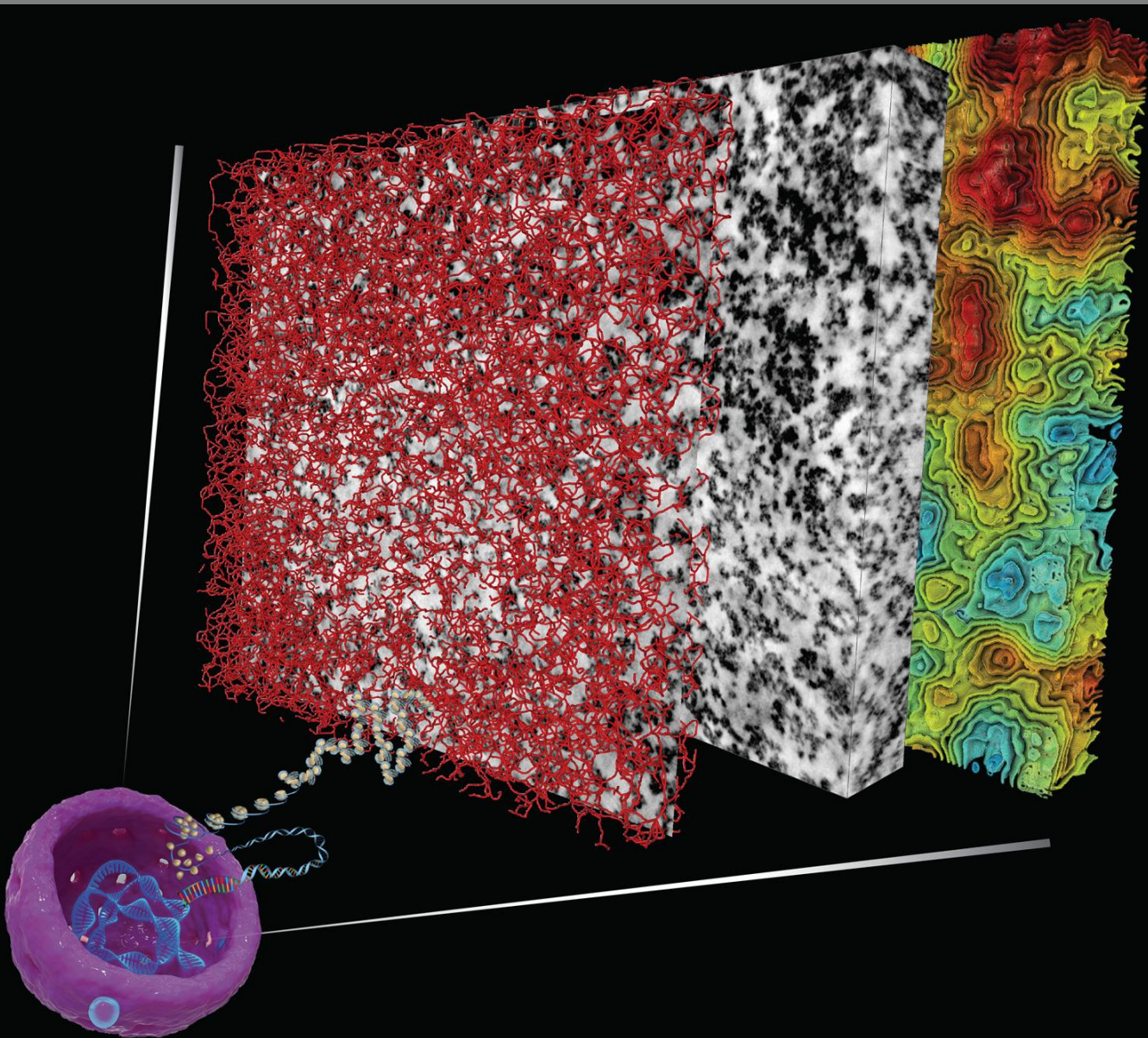


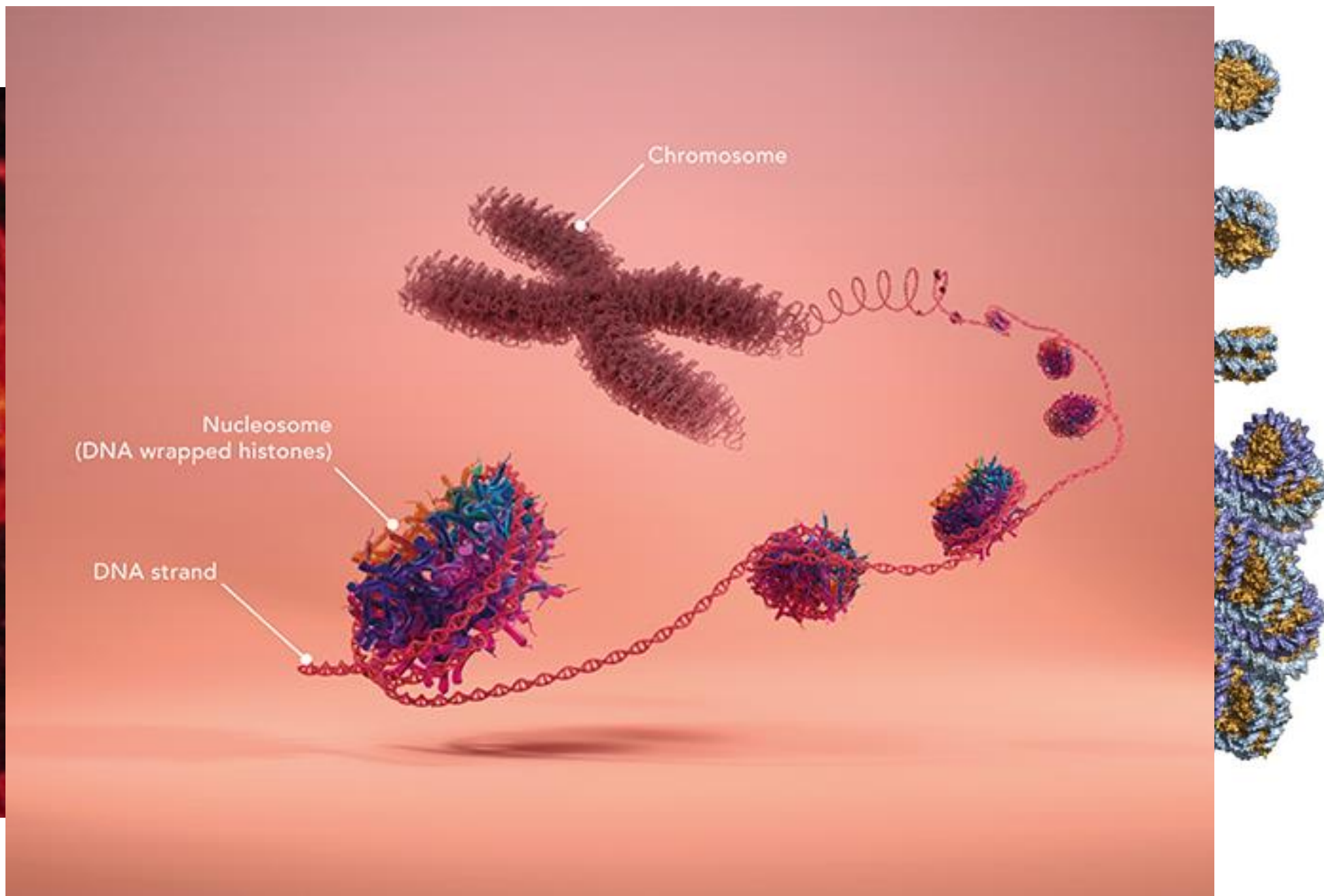


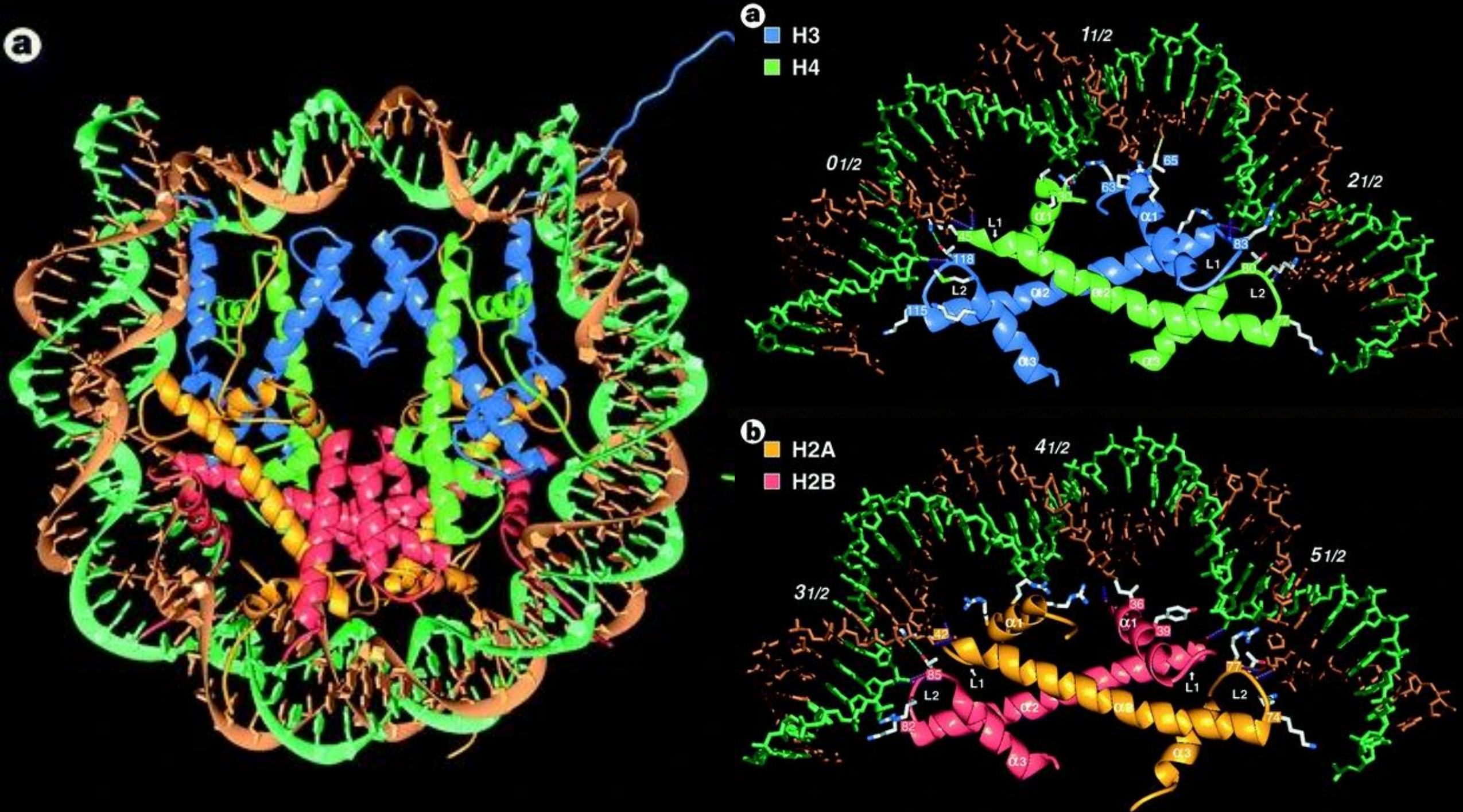


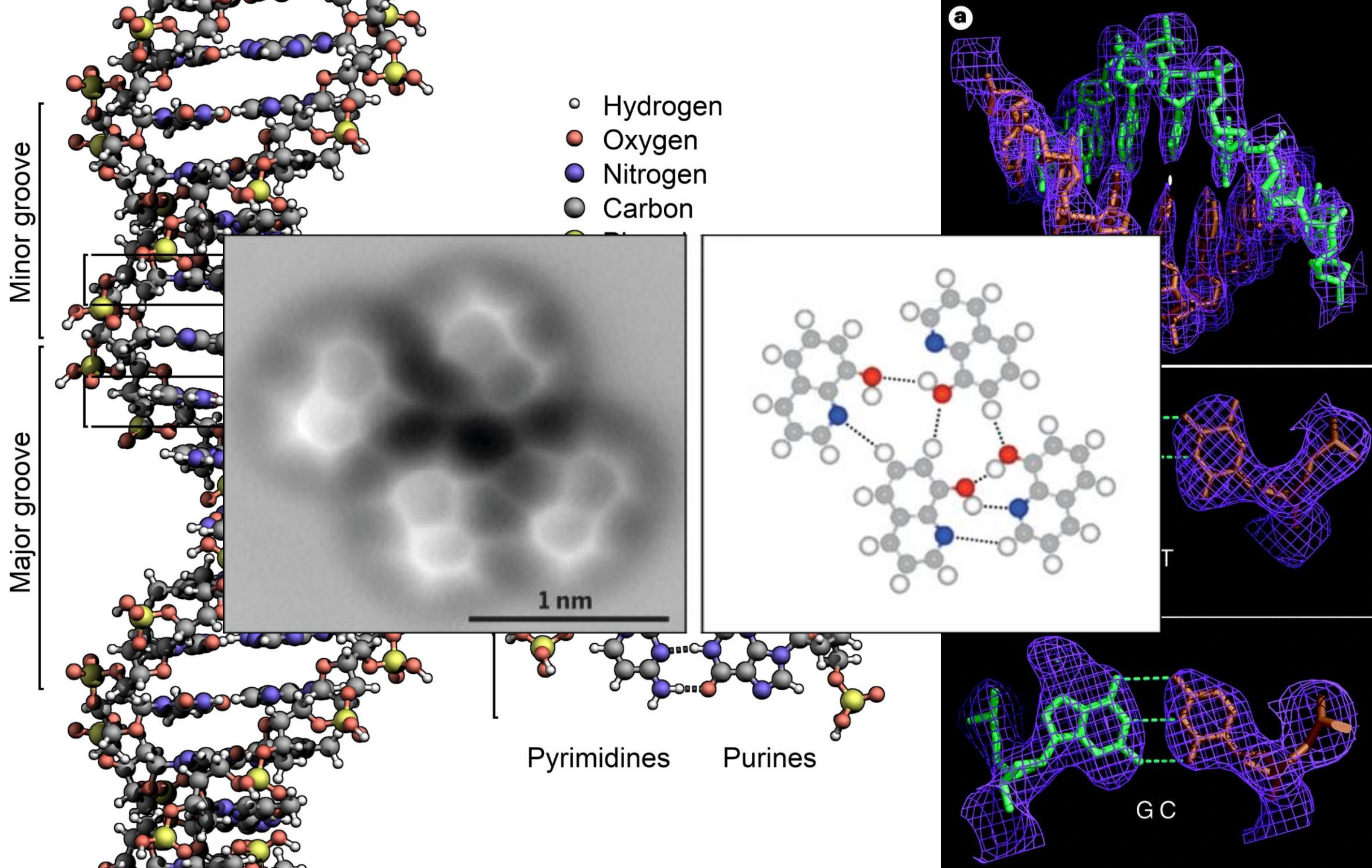


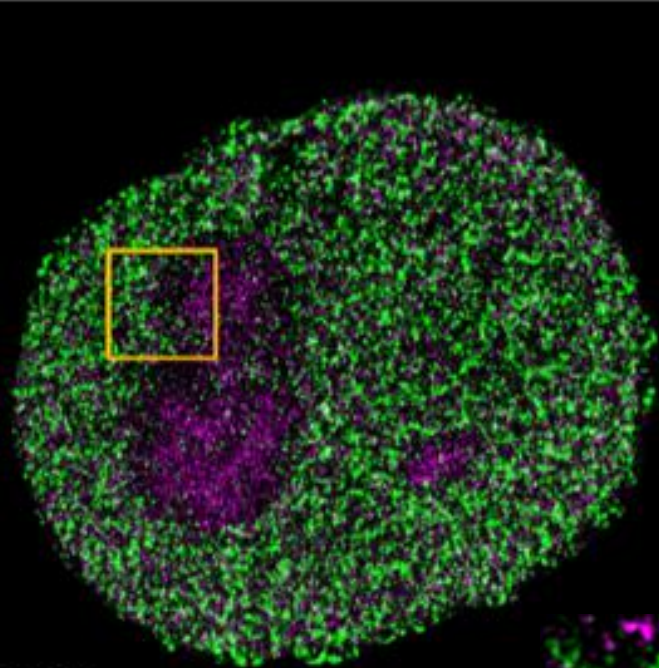




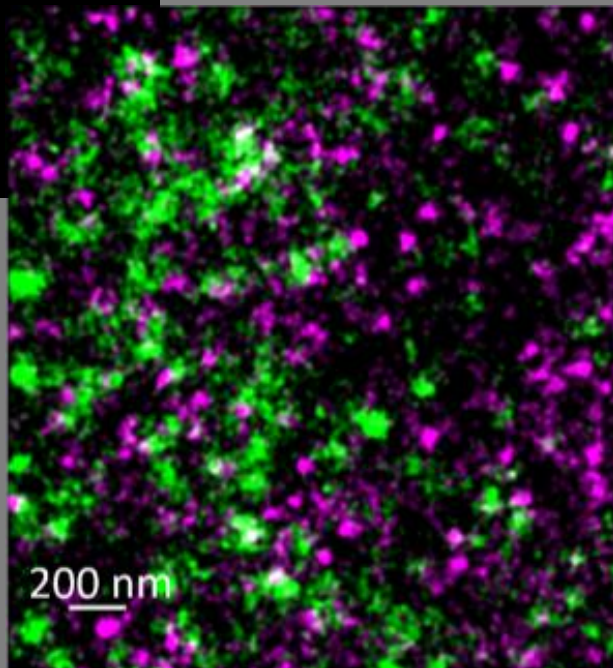




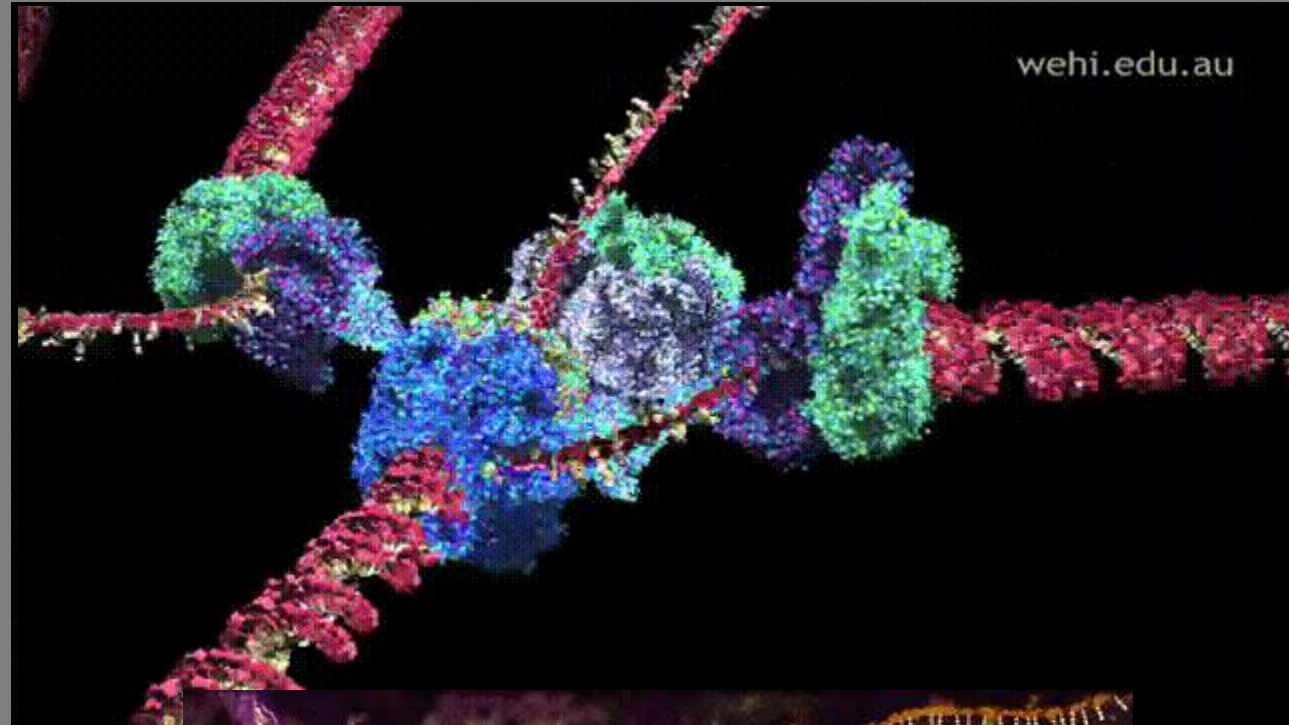




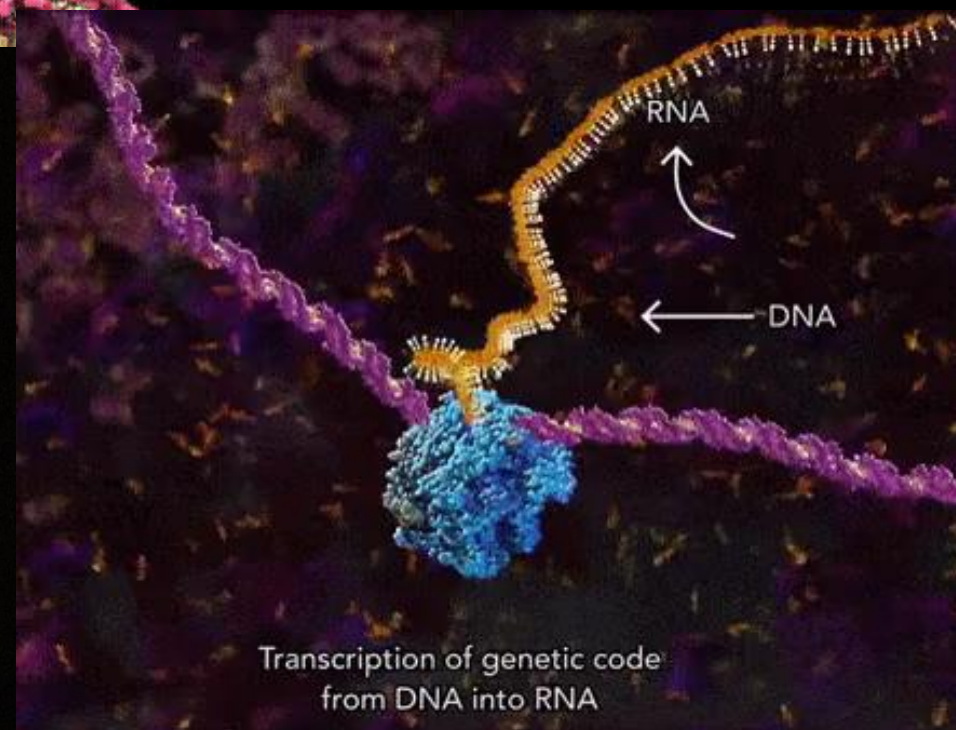
2000 nm



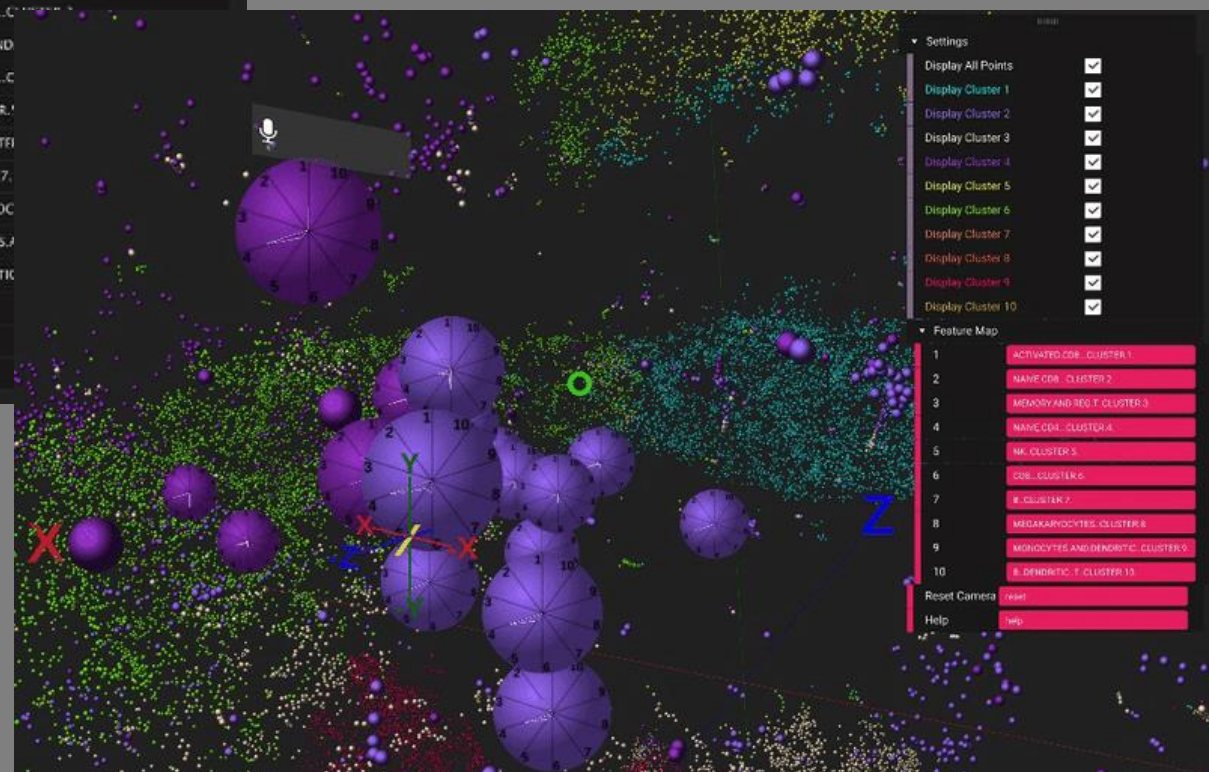
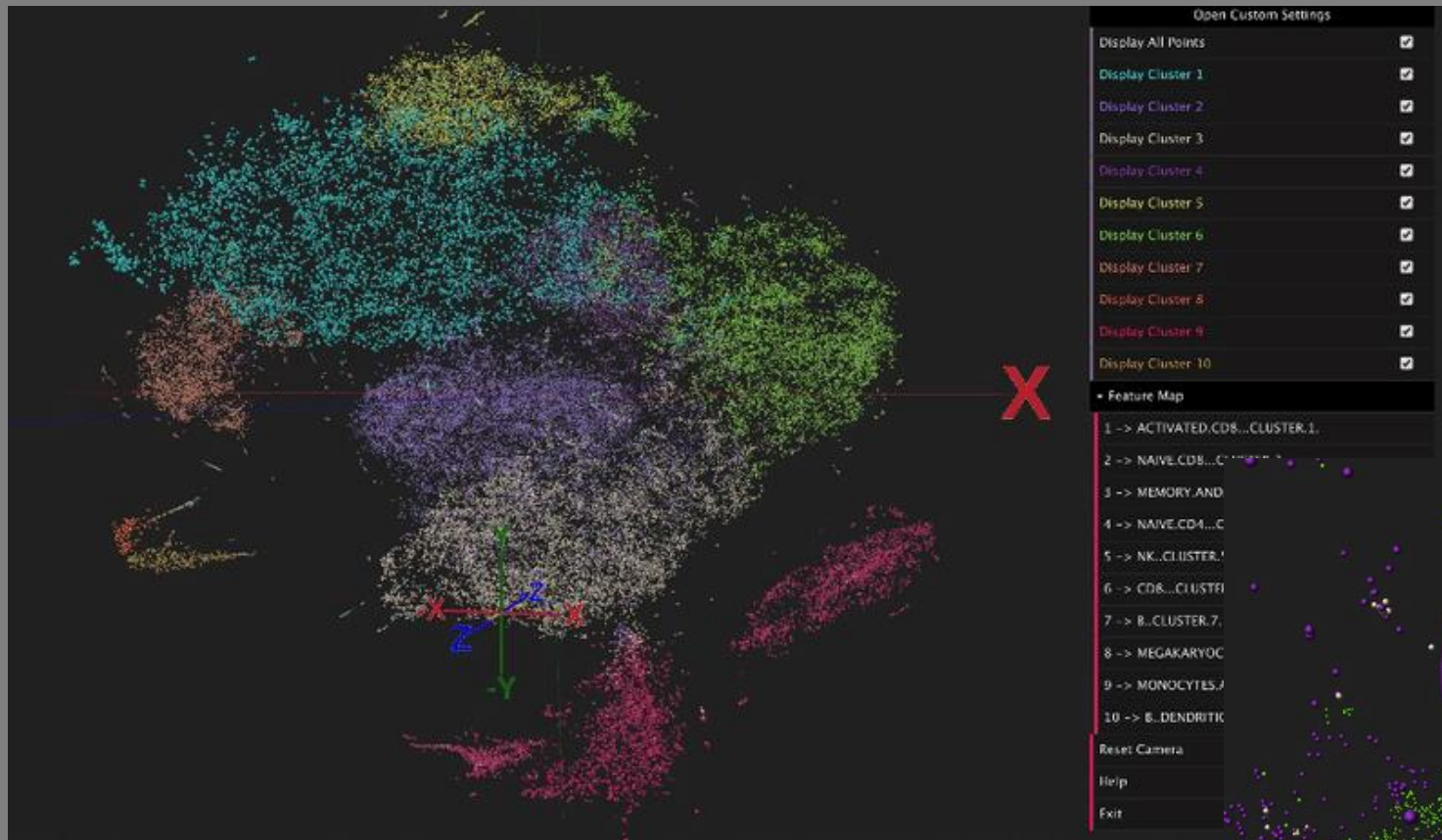
200 nm



wehi.edu.au



Transcription of genetic code
from DNA into RNA



Una definizione di Bioinformatica

- La Bioinformatica è la scienza che si occupa della soluzione di problemi biologici, sfruttando gli strumenti e le teorie dell'Informatica
- Nata con lo scopo di fornire metodi automatici per l'analisi di sequenze di DNA e di proteine:
 - sviluppo di database di dati biologici
 - enorme impulso dal Progetto Genoma Umano (sequenziamento di genomi su larga scala)

Una definizione di Bioinformatica

- Oggi si usa spesso anche il termine “Biologia Computazionale”:
 - sviluppo di modelli matematici e statistici per l’integrazione e l’interpretazione dei dati sperimentali
 - definizione di algoritmi per l’analisi di sequenze, l’espressione dei geni, la previsione di strutture molecolari, lo studio di processi evolutivi, ...
 - sviluppo di strumenti per la simulazione di processi cellulari e sistemi biologici complessi

(Alcuni) problemi della Biologia

- Analisi di sequenze genomiche:
 - sequenziamento e mappatura di genomi
 - ricerca di geni con la stessa funzione in organismi diversi
- Analisi di sequenze e strutture proteiche:
 - prevedere la funzione di una proteina poco nota
 - ricerca di proteine omologhe in organismi diversi
- Evoluzione di organismi:
 - ricostruire l'albero filogenetico di un insieme di organismi
 - capire le relazioni evolutive fra proteine (e geni)

(Alcuni) problemi della Biologia

- Funzionamento di processi cellulari:
 - comprensione dei meccanismi di interazione fra le varie specie molecolari presenti nella cellula
 - localizzazione e concentrazione delle specie molecolari
 - studio delle dinamiche del processo
- Comportamento di sistemi multicellulari:
 - comprensione dei meccanismi di interazione fra cellula e cellula (in un tessuto, in una colonia di microrganismi)
 - studio di metodi per intervenire positivamente o negativamente sul sistema multicellulare:
 - es. colonia di batteri patogeni

(Alcuni) problemi della Biologia

- Sviluppo di farmaci e terapie mediche:
 - progettazione di farmaci specifici per una certa patologia, e analisi di tossicità/assorbimento del farmaco
 - previsione e prevenzione di malattie, ottimizzazione delle terapie mediche
 - medicina personalizzata
- Risanamento ambientale (bioremediation):
 - uso di biotecnologie per la “costruzione” di batteri in grado di degradare contaminanti ambientali

Cancer cell

x200
#4

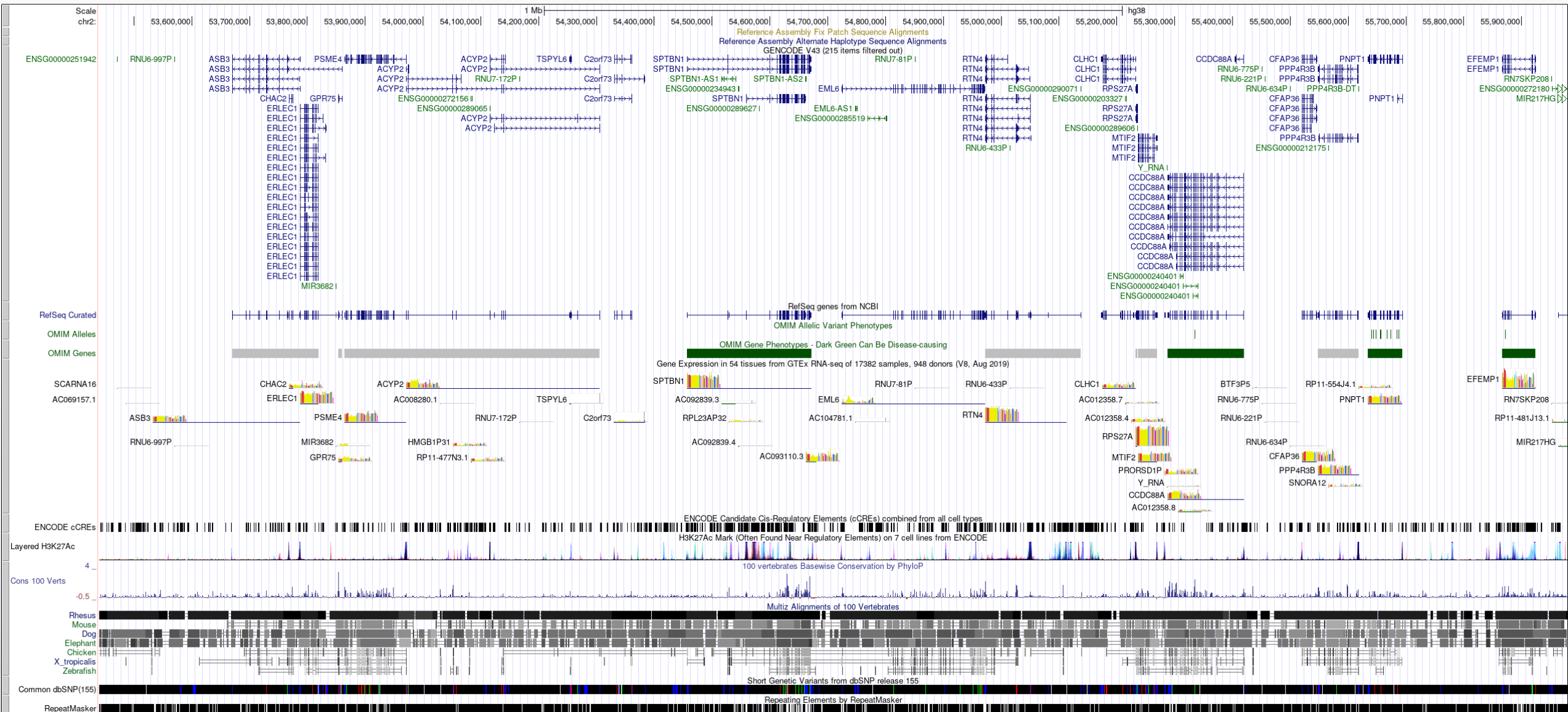
200 μ m
SE (00°)

10KV 29mm
No. 419 - 2012
07092436.TIF



move <<< << < > >> >>> zoom in 1.5x 3x 10x base zoom out 1.5x 3x 10x 100x

chr2 (p16.2-p16.1) p25.3 p2p25.1 p24.3 p24.1 p23.3 p22.3 p22.1 p2p21 p2p16.3 p16.1 p15 p2p14 p2p12 p2p11.2 p2q11.2 p2q13 p2q14.1 p2q14.2 p2q14.3 p2q22.1 p2q22.3 p2q23 p2q24.1 p2q24.2 p2q24.3 p2q31.1 p2q32.1 p2q32.3 p2q33.1 p2q33.3 p2q34 p2q35 p36.1 p36.3 p37.1 p37.3



UCSC Genome Browser on Human (GRCh38/hg38)

move <<< << < > >> >>> zoom in 1.5x 3x 10x base zoom out 1.5x 3x 10x 100x

multi-region chr2:53,439,990-55,979,122 2,539,133 bp gene, chromosome range, search terms, help pages, see go examples

chr2 (p16.2-p16.1) p25.3 p25.1 p24.3 p24.1 p23.3 p22.3 p21.1 p21.2 p16.3 p16.1 p15 p14 p12 p11.2 p11.1 p10 p9 p8 p7 p6 p5 p4 p3 p2 p1 p0 q0 q1 q2 q3 q4 q5 q6 q7 q8 q9 q10 q11 q12 q13 q14 q15 q16 q17 q18

Scale
chr2: | 53,600,000 |

16.3 2p16.1 p15 2p14 2p12 2p11.2 2q11.2 12.1 2q13 2q14.1 14.2 2q14.3 2q22.1 q22.3 q23.3 2q24.1 q24.2 2q24.3 2q31.1 2q32.1 2q33.1 2q34 2q35 36.1 q36.3 q37.1 2q37.3

ENSG00000251942

RNU6-997P1

100 bases |

54,709,510 54,709,520 54,709,530 54,709,540 54,709,550 54,709,560 54,709,570 54,709,580 54,709,590 54,709,600
GGCACCGATAAGCCCGTGAGGGAGGCCGCGGCAGGGGCTGAGGGCAGCTTTGCACTGGCCTGCTGGTGCCCTGGGCCGGAACCGCCTGGGCACCATAAAGGCGG

Reference Assembly Fix Patch Sequence Alignments

Reference Assembly Alternate Haplotype Sequence Alignments

GENCODE V43

RefSeq genes from NCBI

OMIM Allelic Variant Phenotypes

OMIM Gene Phenotypes - Dark Green Can Be Disease-causing

Gene Expression in 54 tissues from GTEx RNA-seq of 17382 samples, 948 donors (V8, Aug 2019)

ENCODE Candidate Cis-Regulatory Elements (cCREs) combined from all cell types

H3K27Ac Mark (Often Found Near Regulatory Elements) on 7 cell lines from ENCODE

RefSeq Curated

OMIM Alleles

OMIM Genes

SCARNA16

AC069157.1

ASB3

RNU6-997P1

100 vertebrates Basewise Conservation by PhyloP

Multiz Alignments of 100 Vertebrates

GGCACCGATAAGCCCGTGAGGGAGGCCGCGGCAGGGGCTGAGGGCAGCTTTGCACTGGCCTGCTGGTGCCCTGGGCCGGAACCGCCTGGGCACCATAAAGGCGG
GGCACCAATAAGC - - - - - CCGCAGCAGTGGCTGAGGGCAGCTTTGCACTGGCCTGCAGGTGCCCTGAGCCCGAACAGCCTGGGCACCATGAAGGCGG

ENCODE cCREs

Layered H3K27Ac

Cons 100 Verts

Short Genetic Variants from dbSNP release 155

Repeating Elements by RepeatMasker

Rhesus

Mouse

Dog

Elephant

Chicken

X_tropicalis

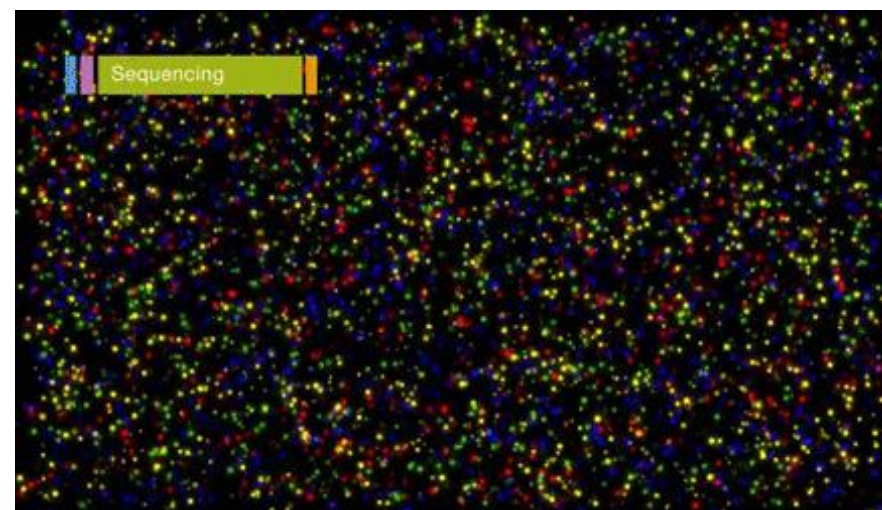
Zebrafish

Common dbSNP(155)

RepeatMasker

Short Genetic Variants from dbSNP release 155

Repeating Elements by RepeatMasker



Reference
Genome

Human GRCh38.p13

Chromosome 8

63817200

63817210

63817220

63817230

638172340

TTATCTTCTTTGACTTCATGTCTCATATTTCAGGTCATACTGATGCAAG

TTAT

TTATCTT

TTATCTTCTTTGAAT

TTATCTTCTTTGACTTCATGT

ATCTTCTT - GACTTCATGTCTCA

TCTTTGACTTCATGTCTCATATT

TTGACTTCATGTCTCATATTCAG

TTGACTTCATGTCTCATATTCATG

CTTCATGTCTCATATTCAGGTCA

GTCTCATATTCAGGTCATACTGA

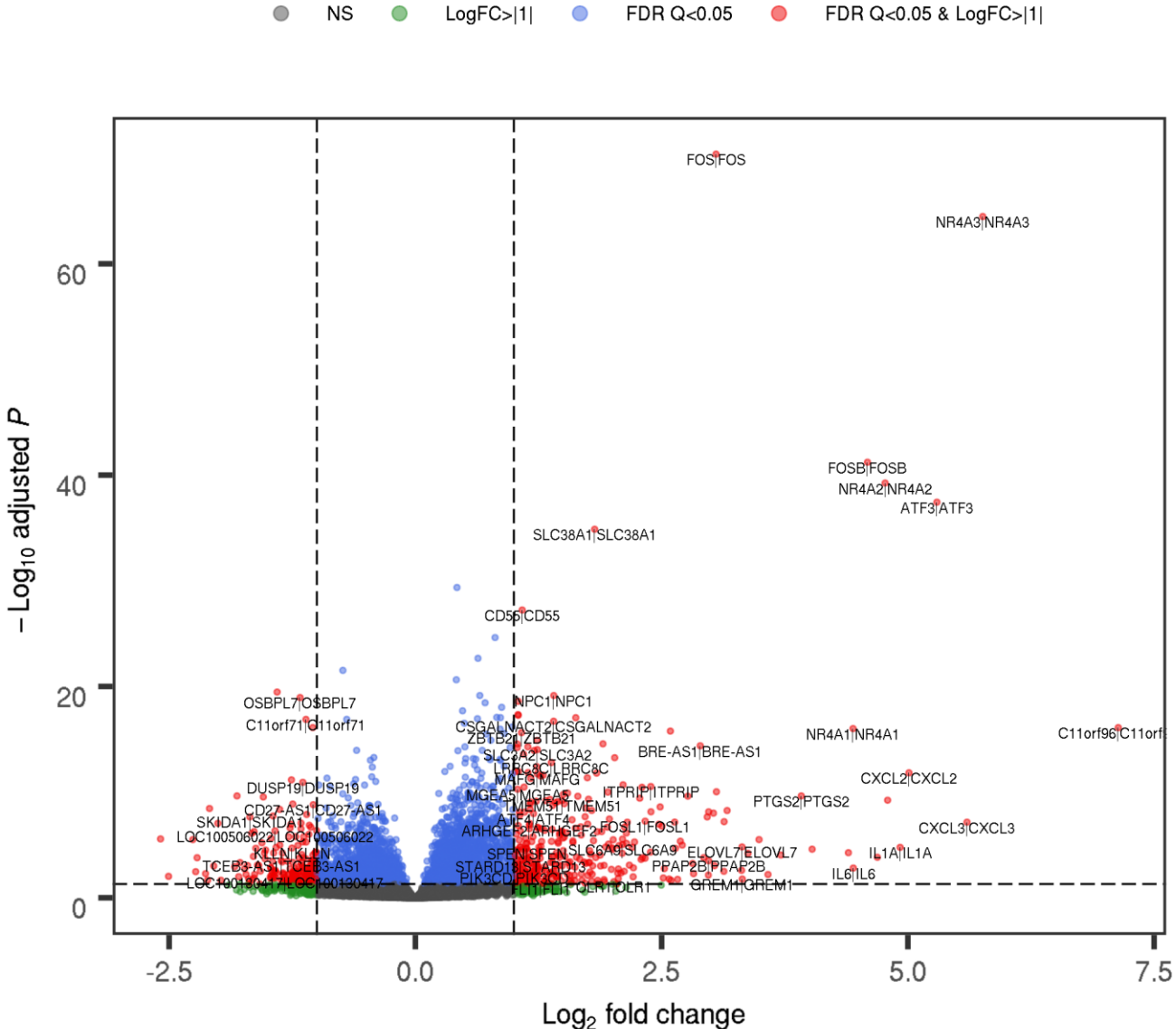
CATATTCAGGTCATACTGATGCA

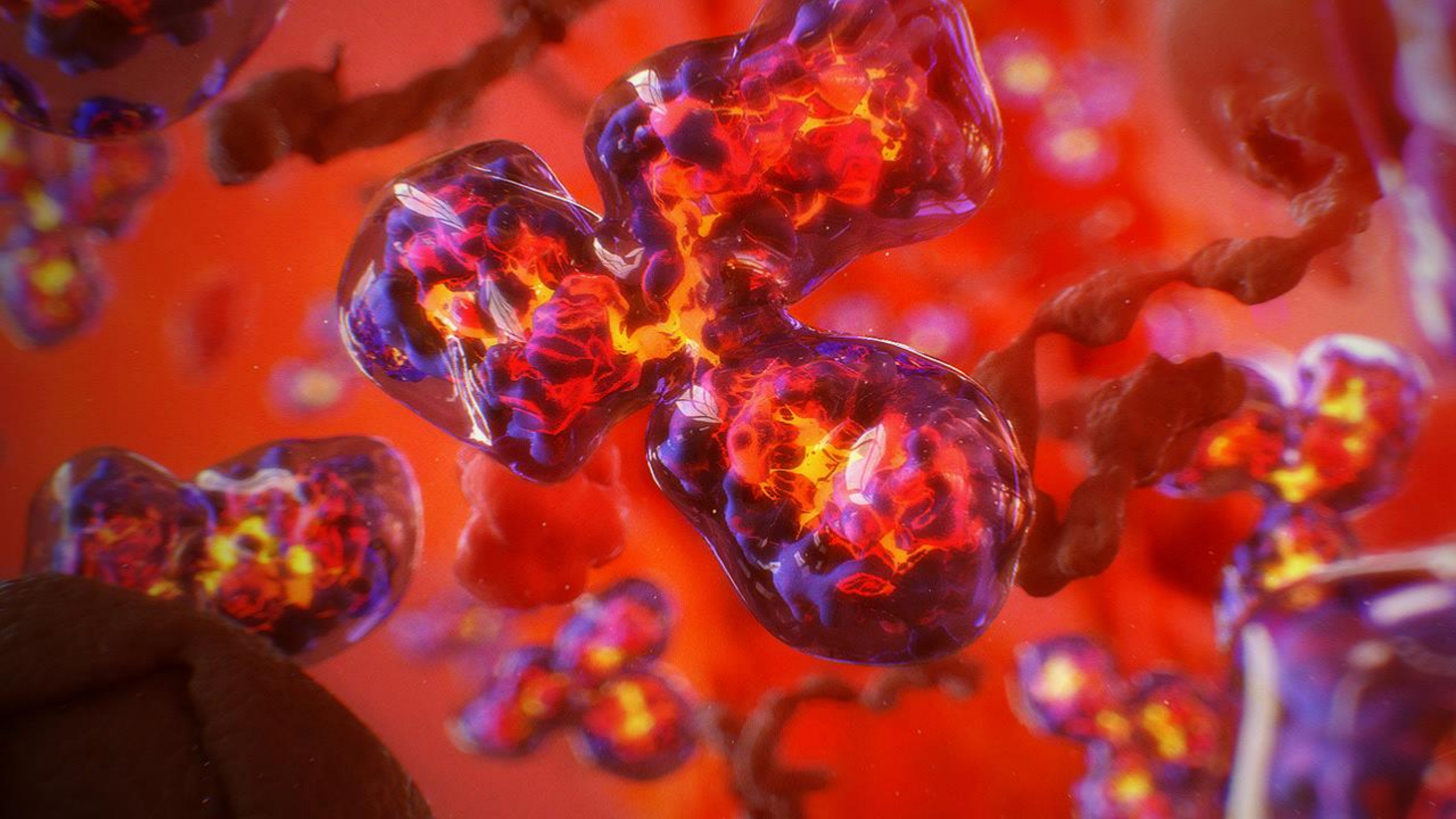
TATTCAGGTCATACTGATCCAAG

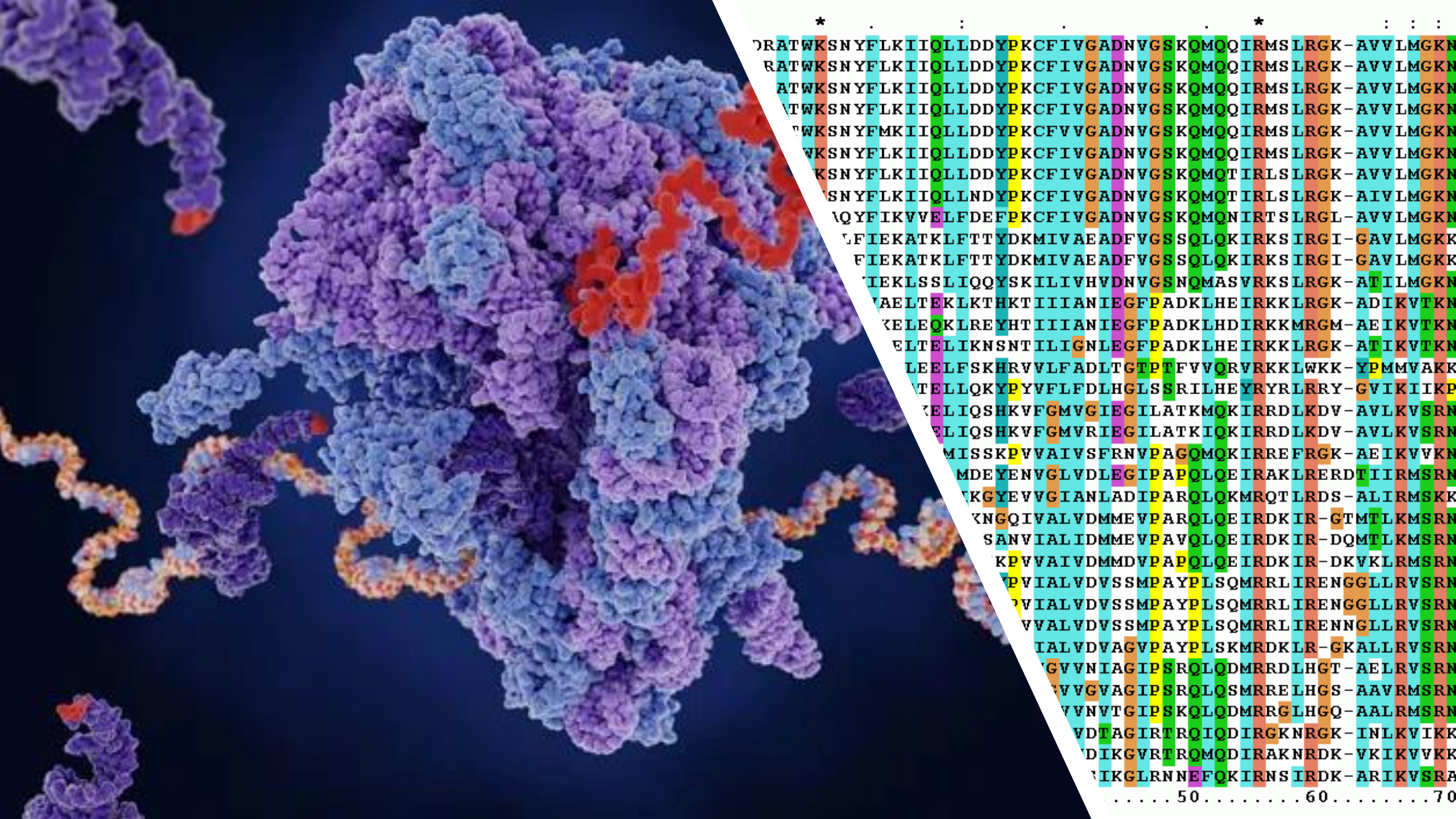
Sequence
Reads



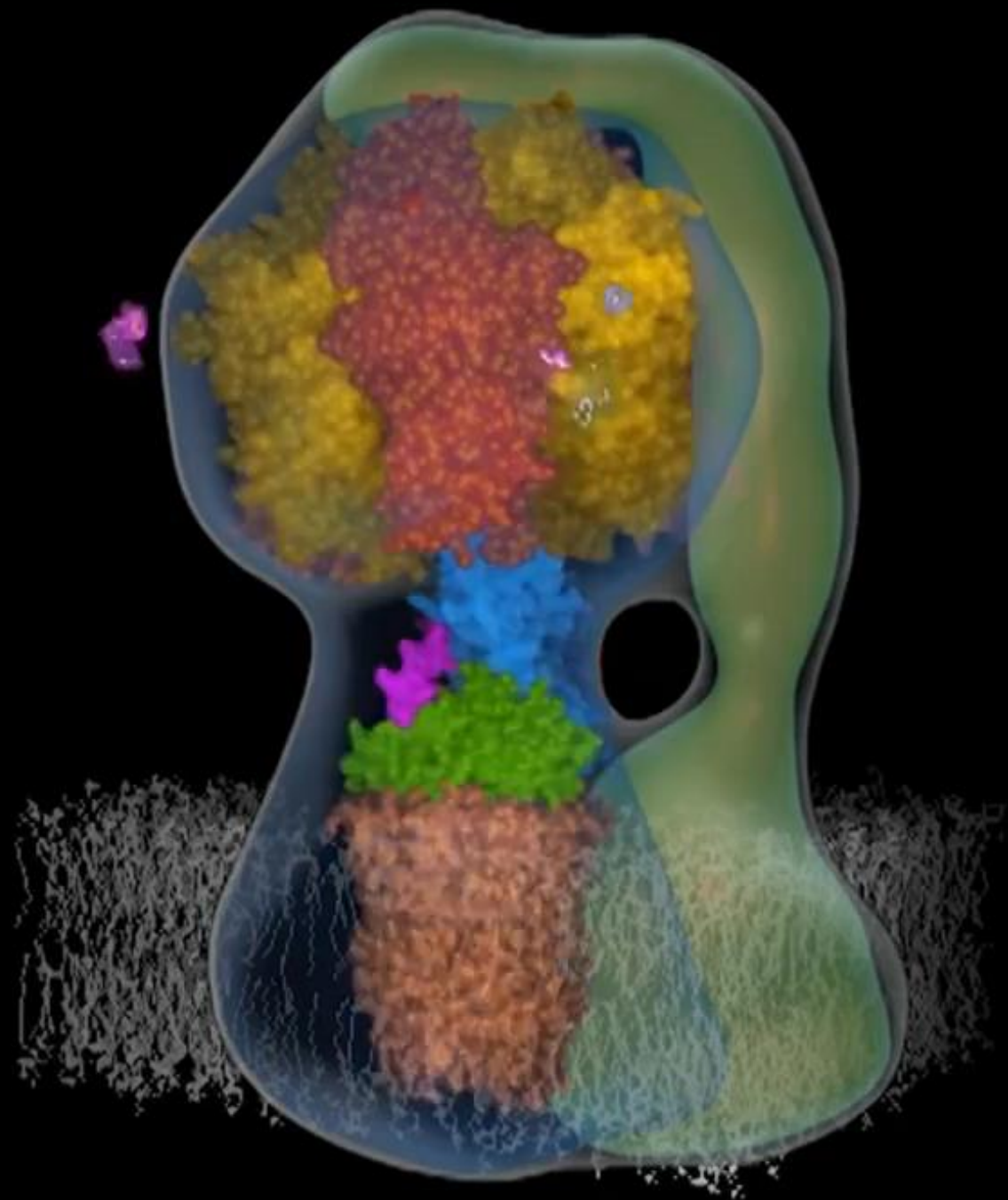
Volcano Plot of differentially expressed genes condition_case_vs_control

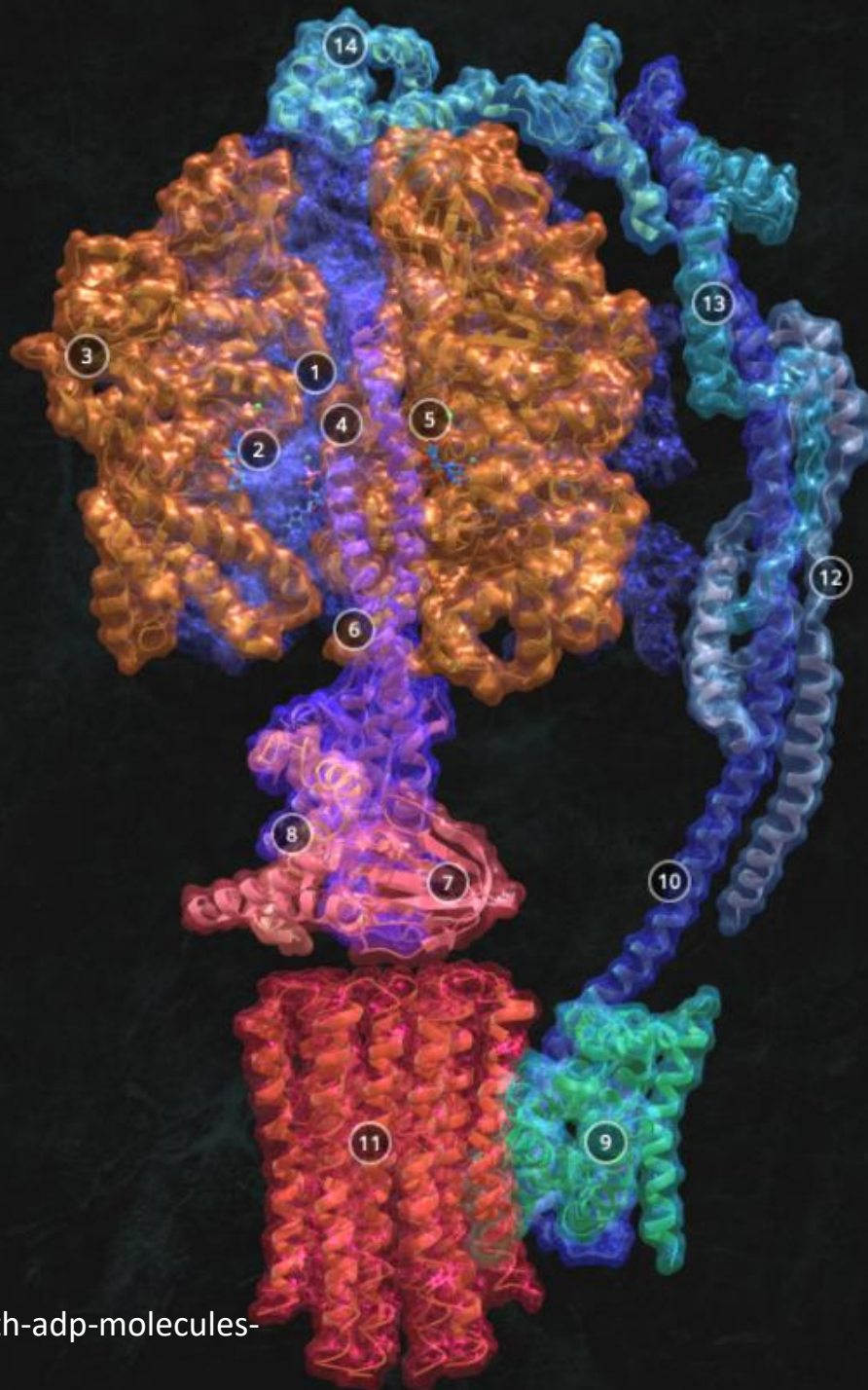
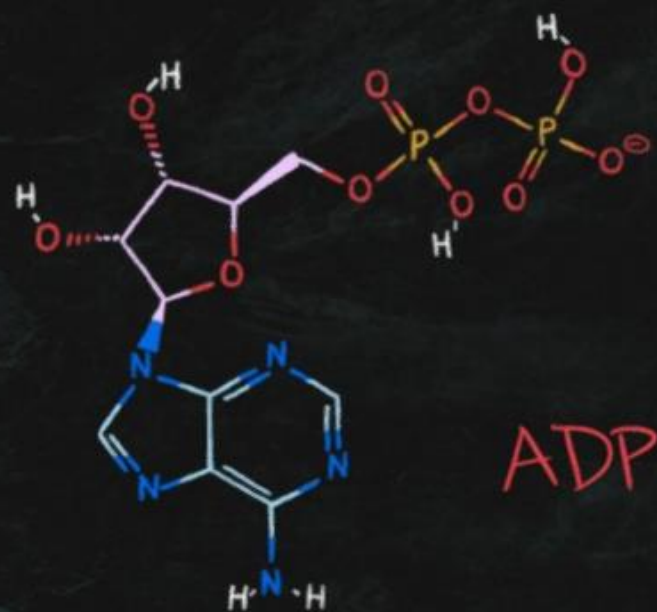
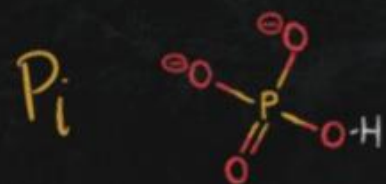




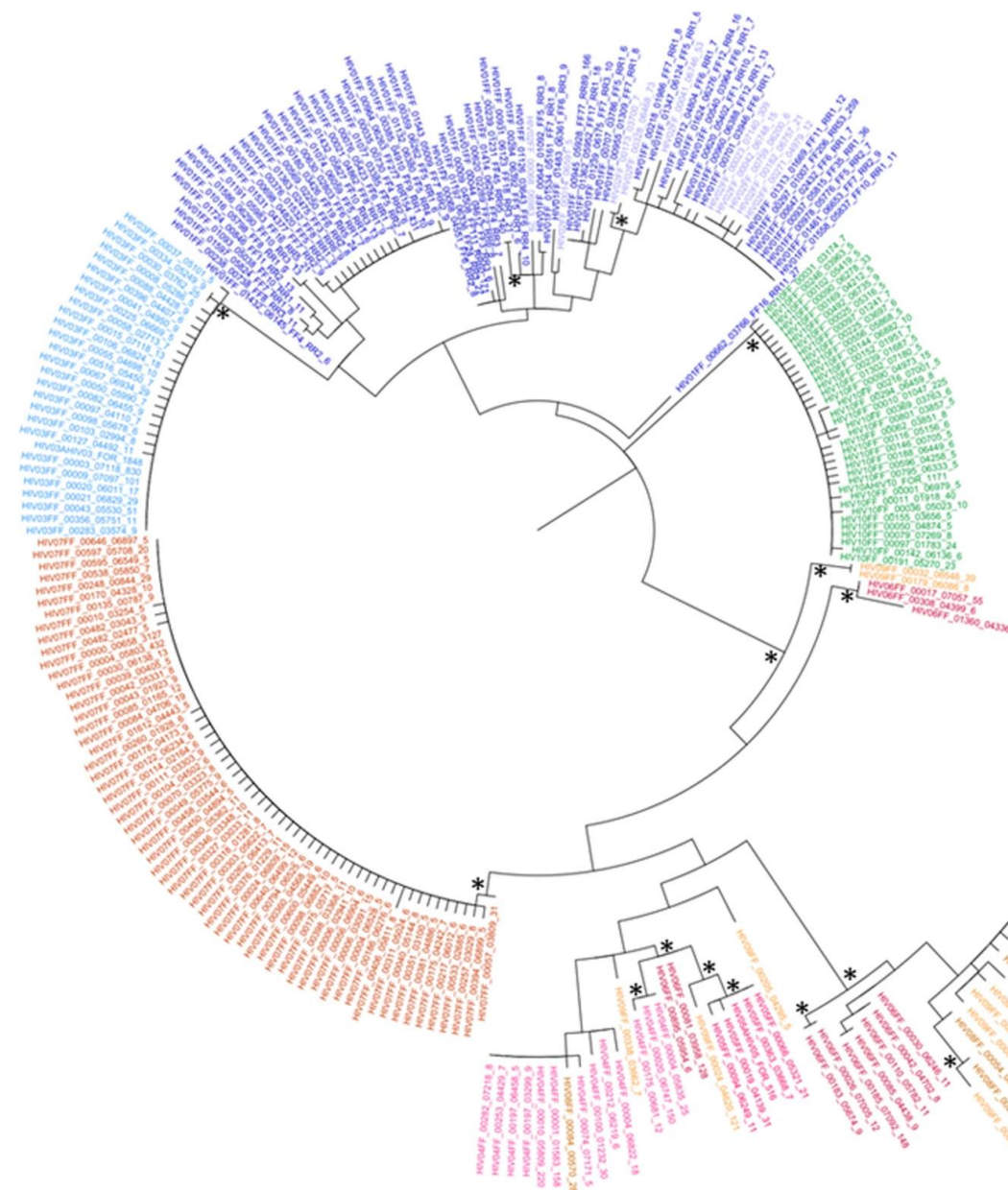


* . : . * : : :
DRATWKSNYFLKIIQLLDDYPKCFIVGADNVGSKQMQQIRMSLRGK-AVVLMGKN
RATWKSNYFLKIIQLLDDYPKCFIVGADNVGSKQMQQIRMSLRGK-AVVLMGKN
ATWKSNYFLKIIQLLDDYPKCFIVGADNVGSKQMQQIRMSLRGK-AVVLMGKN
TWSNYFLKIIQLLDDYPKCFIVGADNVGSKQMQQIRMSLRGK-AVVLMGKN
WKSNYFLKIIQLLDDYPKCFIVGADNVGSKQMQQIRMSLRGK-AVVLMGKN
KSNYFLKIIQLLDDYPKCFIVGADNVGSKQMOTIRLSLRGK-AVVLMGKN
SNYFLKIIQLLNDYPKCFIVGADNVGSKQMOTIRLSLRGK-AIVLMGKN
QYFIKVVFLFDEFKPKCFIVGADNVGSKQMONIRTSLRGL-AVVLMGKN
FIEKATKLFTTYYDKMIVAEADFVGSSQLQKIRKSIRGI-GAVLMGKK
FIEKATKLFTTYYDKMIVAEADFVGSSQLQKIRKSIRGI-GAVLMGKK
IEKLSSLIQQYSKILIVHVDNVGSSNQMASVRKSLRGK-ATILMGKN
AELTEKLKTHKTIIIANIEGFADKLHEIRKKLRGK-ADIKVTKN
KELEQKLREYHTIIIANIEGFADKLHDIRKKMRGM-AEIKVTKN
ELTELKNSNTILIGNLEGFPADKLHEIRKKLRGK-ATIKVTKN
LEELFSKHRVVLFAFLTGTPTFVVQRVRKKLWKK-YPMMAVAKK
TELLQKYPYVFLFDLHGLSSRILHEYRYRLRRY-GVIKIIPK
KELIQSHKVFVGMVIEGILATKMOKIRRDLDKV-AVLKVSRL
ELIQSHKVFVGMVRIEGILATKIQKIRRDLDKV-AVLKVSRL
MISSKPVVAIVSFRNVPAGQMOKIRREFRGK-AEIKVVKN
MDEYENVGLVDLEGIPAPQLQEIRAKLRERDTIIRMSRL
KGYEVVVGIANLADIPARQLQKMRQTLRDS-ALIRMSKK
KNGQIVALVDMMEVPAARQLQEIRDKIR-GTMTLKMSRL
SANVIALIDMMEVPAVQLQEIRDKIR-DQMTLKMSRL
KPVVAIVDMMMDVPAPQLQEIRDKIR-DKVKLRMSRL
PVIALVDVSSMPAYPLSQMRRLIRENGGLLRVSRN
PVIALVDVSSMPAYPLSQMRRLIRENGGLLRVSRN
VVALVDVSSMPAYPLSQMRRLIRENNGLLRVSRN
VIALVDVAGVPAYPLSKMRDKLR-GKALLRVSRN
GVVNIAGIPSRQLQDMRRDLHGT-AELRVSRN
VVGVAAGIPSRQLQSMRRELHGS-AAVRMSRL
VVNVTGIPSKQLQDMRRDLHGO-AALRMSRL
VDIAGIRTRQIQDIRGKNRGK-INLKVIKK
DIKGVTRQMODIRAKNRDK-VKIKVVKK
IKGLRNNEFQKIRNSIRDK-ARIKVSRA
..... 50 60 70









	Time point	Complexity
Donor	09/13/19	8.4
	09/13/19	48.78
Kidney recipient	10/14/19	27.04
	02/07/20	8.78
	05/05/20	42.36
	08/18/20	2.98
	10/02/20	7.96
Liver recipient	10/03/19	16.78
	10/21/19	27.23
	02/15/20	4.25

La bioinformatica si occupa di:

- Definire algoritmi e modelli per:
 - l'analisi dei dati biologici, la comprensione del funzionamento di processi cellulari e di sistemi biologici complessi, la previsione di strutture molecolari, la progettazione di farmaci, ecc.
- Organizzare, memorizzare e gestire grandi quantità di dati biologici
- Creare software e database di facile utilizzo anche per utenti non esperti di Informatica
- ...molto altro

“Voglio fare il bioinformatico!”

- La Bioinformatica è un’area di ricerca multidisciplinare:
 - si lavora in gruppi di ricerca eterogenei
 - capirsi è fondamentale, ma non è sempre facile
- Il bioinformatico ideale ha:
 - conoscenze teoriche:
 - Biologia, (Bio)Chimica, Fisica, Matematica, Informatica
 - competenze pratiche:
 - uso di strumentazione e protocolli di laboratorio
 - abilità di programmazione (Bash, Python, R) e manualità informatica

“Ah però... non è mica così facile!”

- “Quanto devo studiare?”
 - tanto, la laurea di solito non basta (serve un dottorato di ricerca)
- “Dove si fa ricerca bioinformatica in Italia?”
 - prevalentemente a livello accademico
 - in alcune grandi aziende, ma su problemi più specifici (es. drug design)
- “E all'estero?”
 - quasi ovunque, ma di più nei Paesi in cui “girano più soldi” per la ricerca (USA, Giappone, Nord Europa)

The background is a dynamic digital environment. It features a perspective view of a 'tunnel' formed by glowing blue particle trails that converge towards a bright circular opening at the far end. The floor of this tunnel is composed of intricate, glowing circuit patterns and data lines. The overall color palette is dominated by deep blues and purples, with bright highlights from the light trails and the opening at the end.

Grazie per l'attenzione!