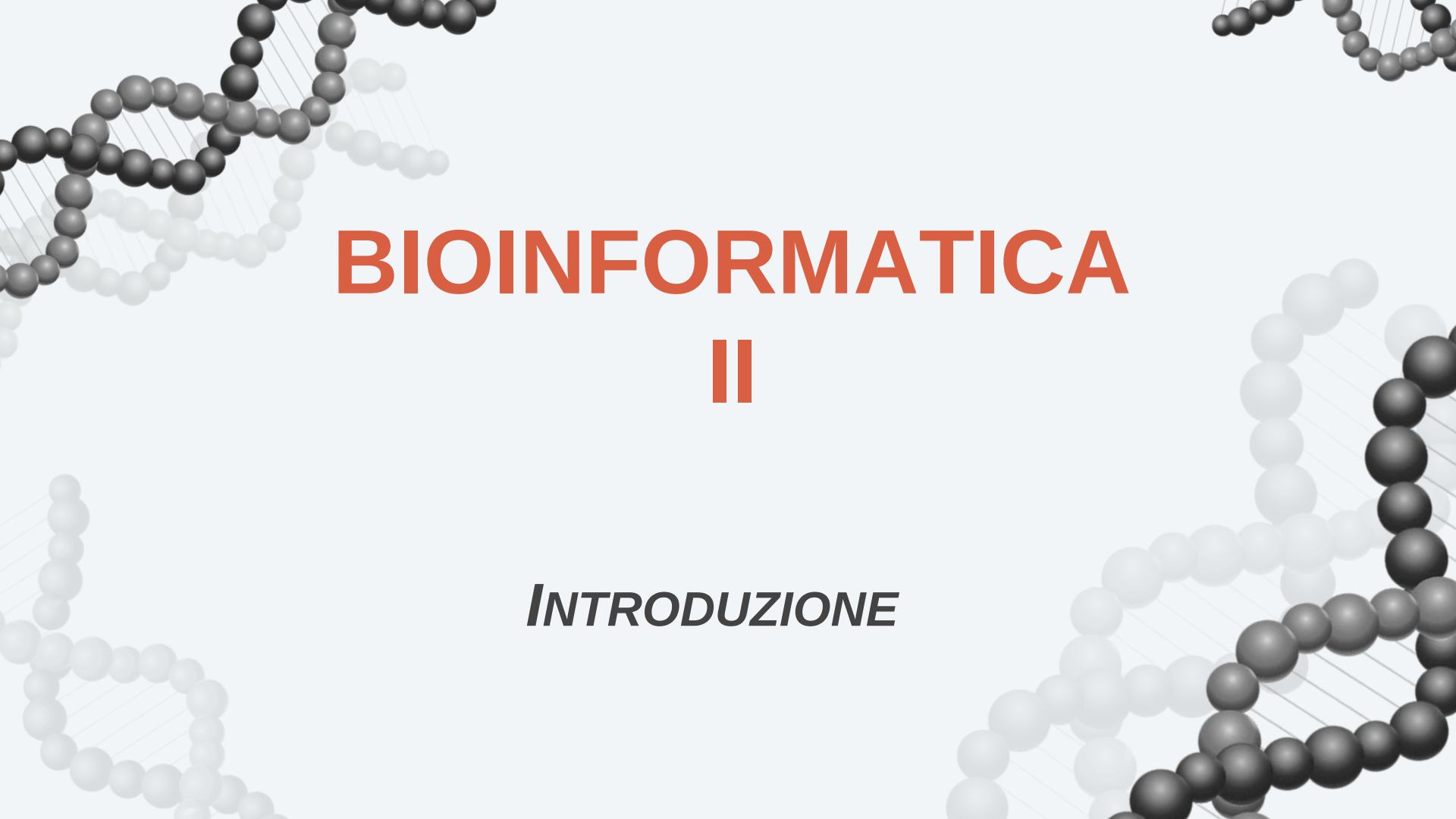
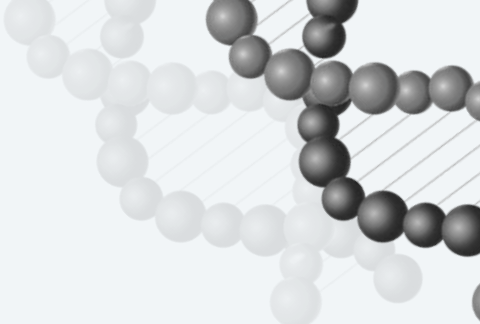


The background features four decorative DNA double helix structures in the corners. The top-left and bottom-right structures are rendered with dark grey spheres and lines, while the top-right and bottom-left structures are rendered with light grey spheres and lines. The central text is in a bold, orange, sans-serif font.

BIOINFORMATICA II

INTRODUZIONE

ARGOMENTI



01 GENOMICA

02 TRASCRITTOMICA

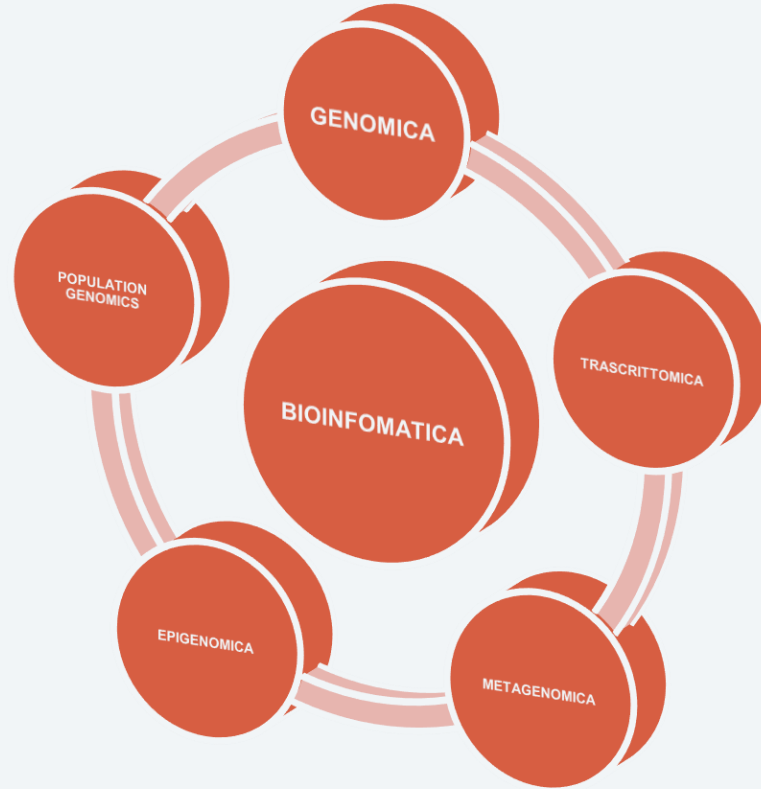
03 METAGENOMICA

04 EPIGENOMICA

05 POPULATION GENOMICS



BIOINFORMATICA: CAMPI DI INTERESSE





01

GENOMICA

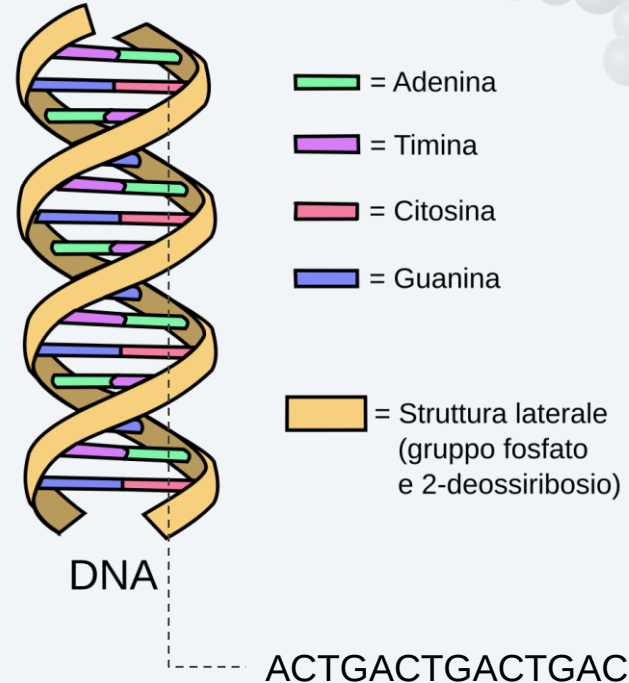
GENOMICA: Definizione

La GENOMICA è il ramo della biologia molecolare che si occupa dello studio completo del genoma di un organismo (ovvero la totalità aploide, cioè un'unica copia, dei cromosomi contenuta in una cellula; è costituito generalmente da DNA)



GENOMICA: Sequenziamento

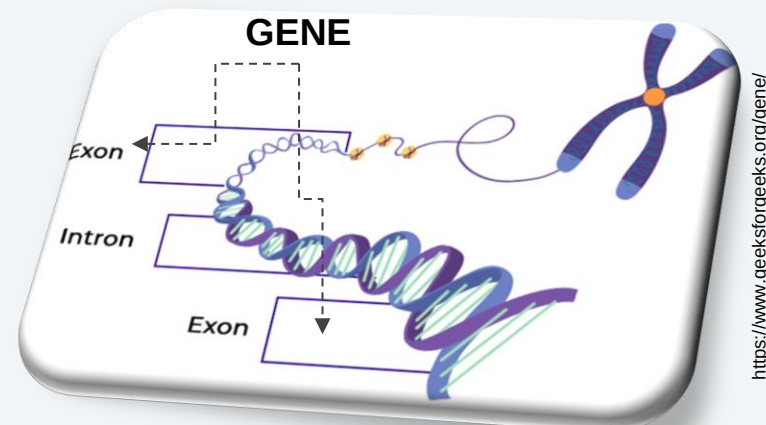
La Genomica ha avuto un rilevante sviluppo grazie ai progressi tecnologici di **sequenziamento** (*sequencing*) del DNA, che hanno reso più efficiente ed economico il processo di determinazione della posizione delle basi nucleotidiche



GENOMICA: Utilità

Grazie alla GENOMICA è possibile effettuare le seguenti analisi:

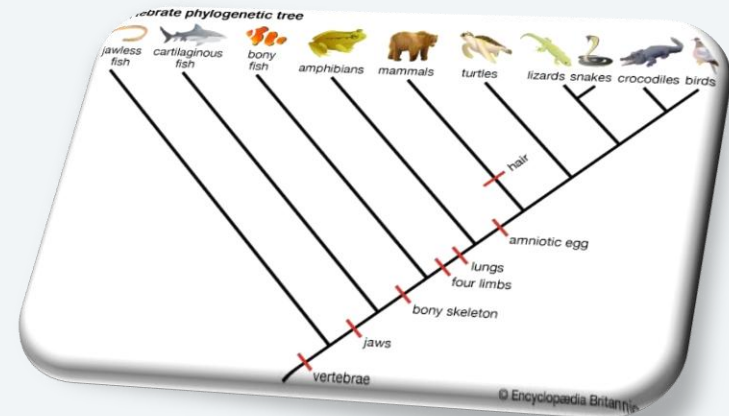
- **Identificazione dei geni:** consente di individuare e di mappare i geni all'interno del genoma. In questo modo si comprendono quali geni sono presenti in un organismo e dove si trovano sulla sua struttura genetica
- **Annotazione funzionale dei geni:** permette di determinare le funzioni dei geni. Fondamentale per capire come i geni influenzano i processi biologici e fisiologici



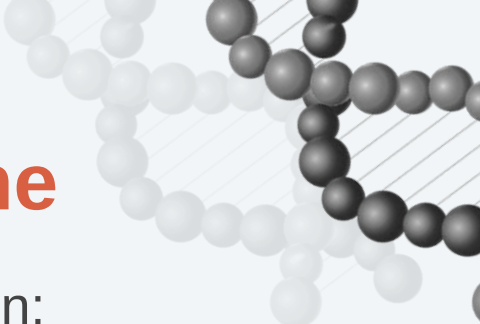
GENOMICA: Utilità

Grazie alla GENOMICA è possibile effettuare le seguenti analisi:

- **Variazioni genetiche:** può rivelare variazioni genetiche tra individui o tra popolazioni. Informazioni importanti per la medicina genomica e per la comprensione delle malattie genetiche
- **Evoluzione e filogenesi:** utilizzata per studiare l'evoluzione delle specie e le relazioni filogenetiche tra di esse. Confrontando i genomi di diverse specie, è possibile determinare quanto sono imparentate e come si sono evolute nel corso del tempo



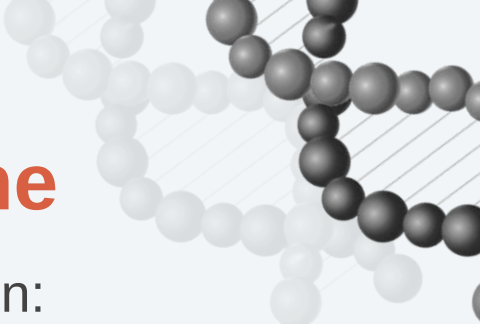
GENOMICA: Campi di applicazione



Le analisi ottenute dalla GENOMICA sono applicabili in:

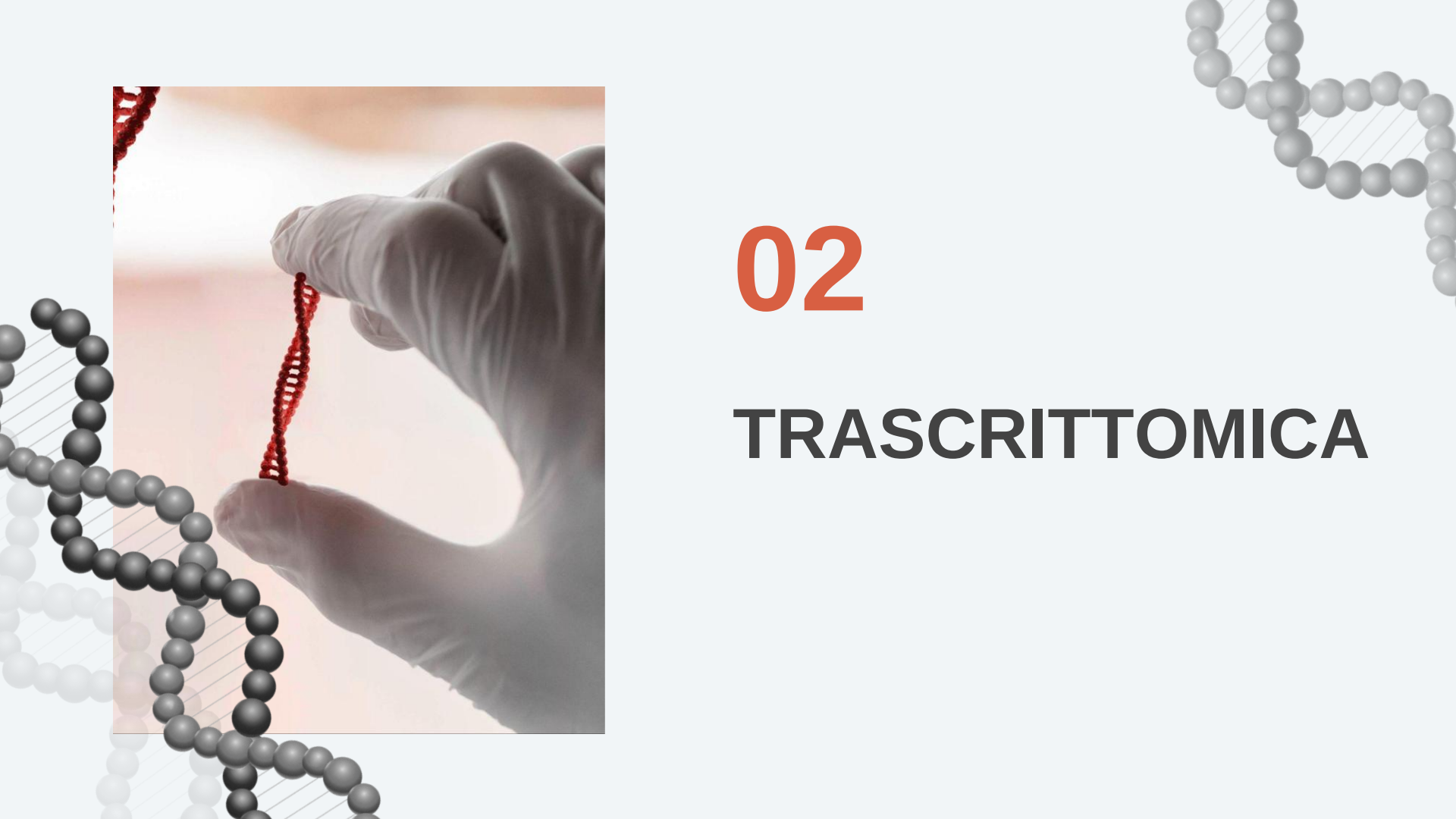
- **Medicina genomica:** diagnosi delle malattie genetiche e personalizzazione dei trattamenti in relazione al profilo genetico di un individuo. Ciò può migliorare l'efficacia dei trattamenti e ridurre gli effetti collaterali
 - **Farmacogenomica:** per comprendere come la variabilità genetica influenzi la risposta dei pazienti ai farmaci e quindi aiutare a personalizzare i trattamenti farmacologici per massimizzare l'efficacia e ridurre gli effetti collaterali
- 

GENOMICA: Campi di applicazione



Le analisi ottenute dalla GENOMICA sono applicabili in:

- **Conservazione della biodiversità:** permette di studiare la diversità genetica nelle popolazioni di specie minacciate e di sviluppare strategie per la loro conservazione
 - **Biotecnologia agricola:** utilizzata per migliorare le colture e la produzione alimentare (dalla selezione di piante resistenti alle malattie, alla migliore qualità nutrizionale dei prodotti alimentari fino alla creazione di colture più adattabili a condizioni ambientali sfavorevoli)
- 



02

TRASCRIPTOMICA

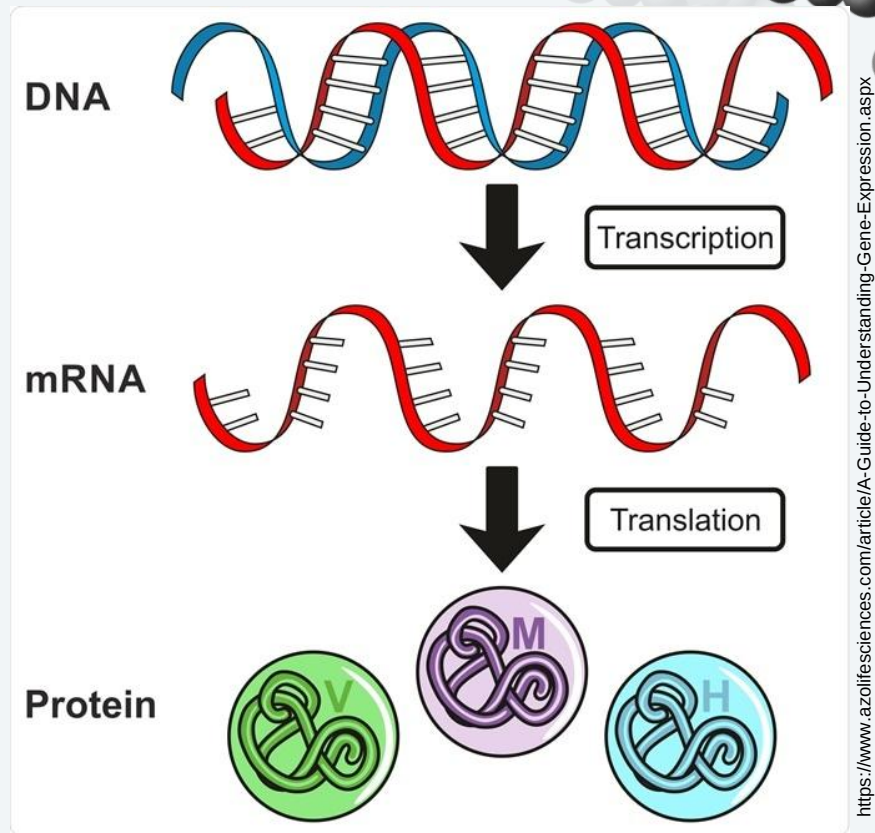
TRASCRIPTOMICA: Definizione

La TRASCRIPTOMICA è il ramo della biologia molecolare che si occupa dello studio dei trascritti cellulari, ovvero delle molecole di RNA messaggero (mRNA) prodotte da un gene durante il processo di trascrizione

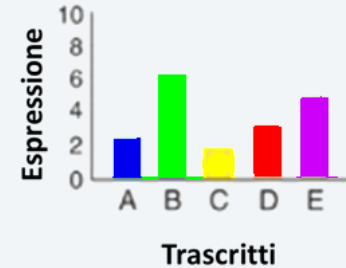
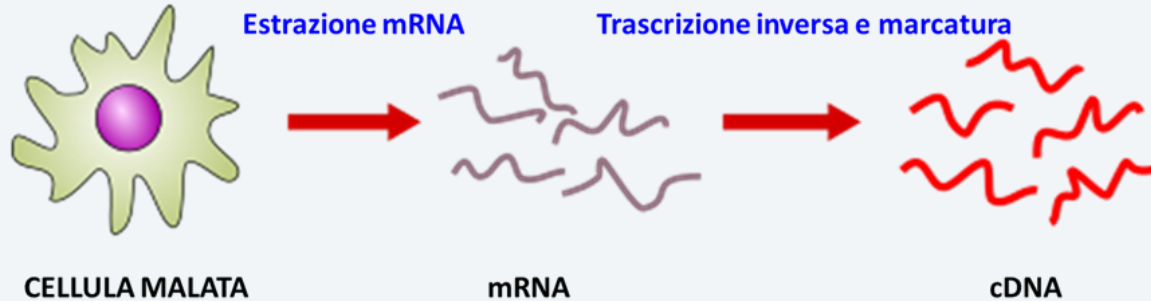
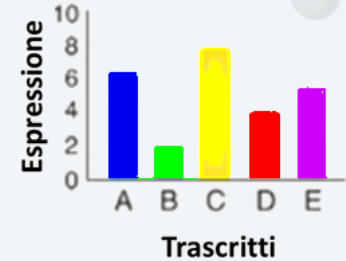
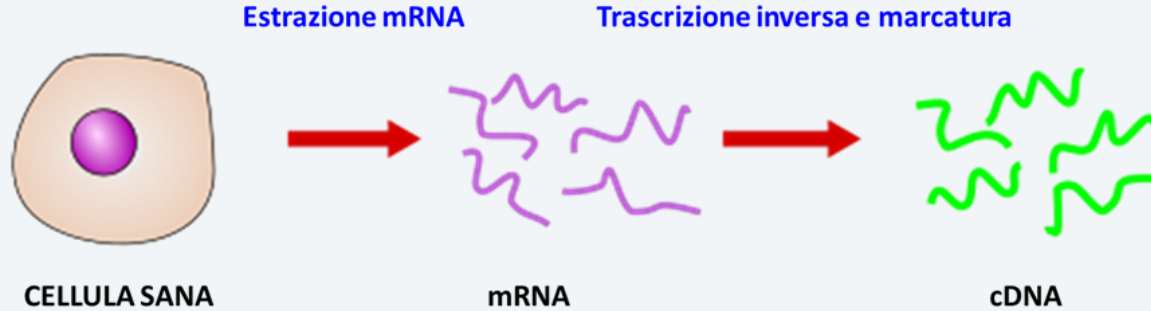


TRASCRITTOMICA: Definizione

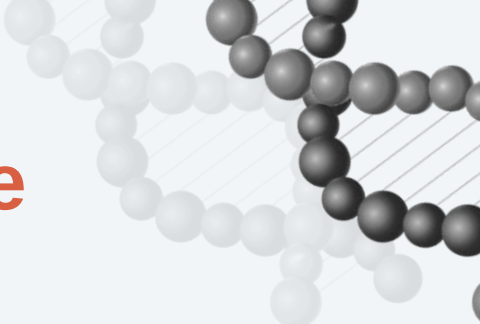
I **trascritti** hanno un ruolo cruciale nella regolazione dell'espressione genica (il processo attraverso il quale l'informazione contenuta in un gene è convertita in una macromolecola funzionale; tipicamente una proteina) e nella sintesi delle proteine all'interno delle cellule



TRASCRIPTOMICA: esempio



TRASCRIPTOMICA: RNA tipologie



Esistono diverse tipologie di RNA:

- **mRNA** (RNA messaggero) che contiene l'informazione per la sintesi delle proteine
- **rRNA** (RNA ribosomiale), che entra nella struttura dei ribosomi
- **tRNA** (RNA di trasporto) necessario per la traduzione nei ribosomi
- **lncRNA** (RNA non codificante)

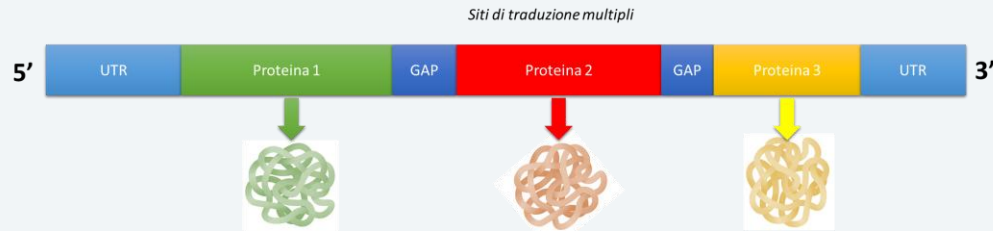
Negli eucarioti si sono anche:

- **hnRNA** (RNA eterogeneo nucleare) tipo di molecole di cui fa parte il pre-mRNA;
 - **snRNA** (piccolo RNA nucleare) necessario per la maturazione dello hnRNA.
- 

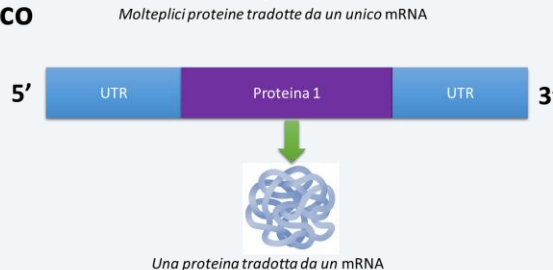
TRASCRIPTOMICA: Tipi di trascritti

Il trascritto **RNA messaggero** (mRNA o semplicemente trascritto) è un tipo di RNA che codifica e porta informazioni durante la trascrizione dal DNA ai siti della sintesi proteica, per essere sottoposto alla traduzione

mRNA Procariotico

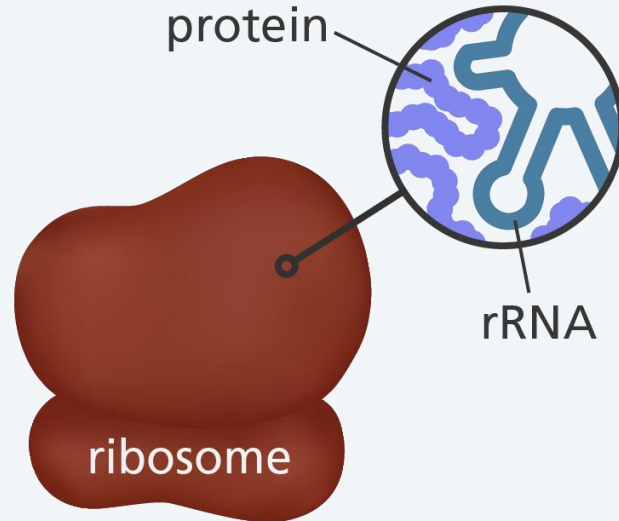


mRNA Eucariotico



TRASCRIPTOMICA: Tipi di trascritti

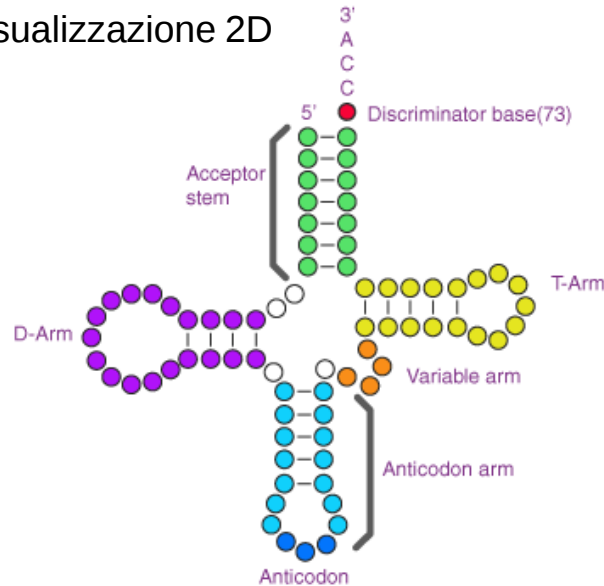
Il trascritto **RNA ribosomale (rRNA)** costituisce una parte significativa delle molecole di RNA all'interno delle cellule ed è coinvolto nella sintesi delle proteine



TRASCRITTOMICA: Tipi di trascritti

Il trascritto **RNA di trasferimento (tRNA)** ha un ruolo chiave nel processo di traduzione delle proteine; e sono spesso inclusi nelle analisi trascrittomiche

Visualizzazione 2D

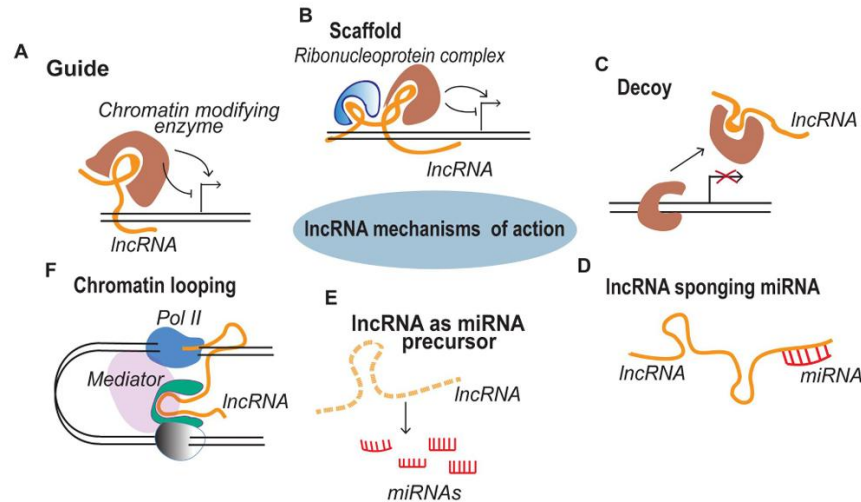


Visualizzazione 3D



TRASCRIPTOMICA: Tipi di trascritti

Il trascritto di **RNA non codificante (lncRNA)** non codifica una proteina ma ha un ruolo utili nel regolare l'espressione genica e altri processi cellulari



Gli lncRNA agiscono come guide molecolari (*guide*), impalcature (*scaffold*), segnali (*signaling*) ed esche nella cellula (*decoy*) come assorbitore (*sponging*) di miRNA o suo precursore (*precursoring*) o concorrono nell'avvolgimento della cromatica (*chromatin looping*).



03

METAGENOMICA

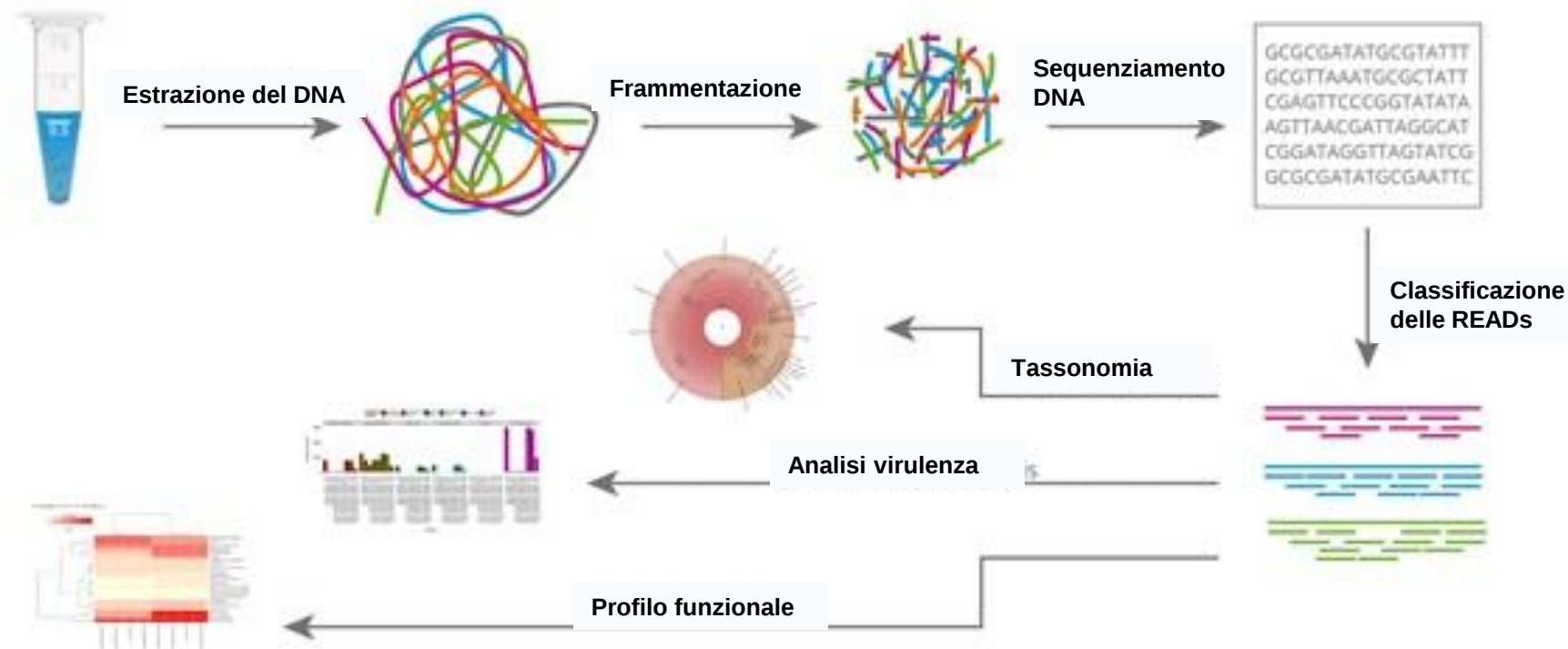
METAGENOMICA: Definizione

La METAGENOMICA è il ramo della biologia molecolare che si occupa dello studio del DNA estratto da campioni ambientali complessi, come suoli, acque, campioni di microbioma umano e altri habitat naturali.

A differenza della genomica tradizionale, che si concentra sullo studio del DNA di un organismo specifico, la metagenomica analizza l'insieme del materiale genetico presente in una comunità microbica o in un ambiente specifico.



METAGENOMICA: esempio





04

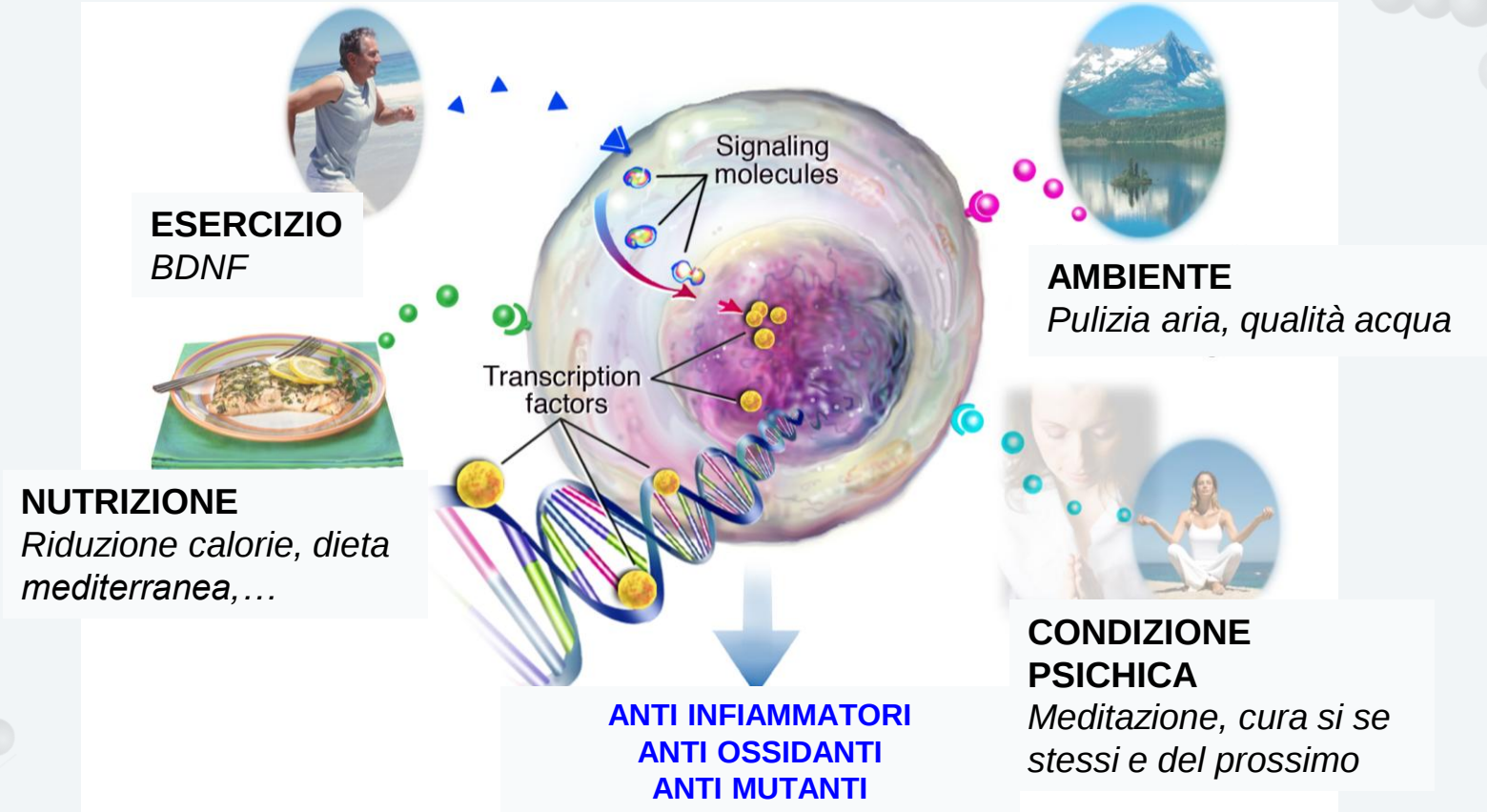
EPIGENOMICA

EPIGENOMICA: Definizione

L'EPIGENOMICA è il campo scientifico che studia i cambiamenti chimici e strutturali che avvengono nel DNA e nelle proteine associate ad esso. Queste modifiche influenzano l'espressione dei geni, senza alterare la sequenza del DNA in sé

È un campo di grande importanza nella ricerca biologica/medica, poiché fornisce una comprensione approfondita di come fattori esterni quali la dieta, l'ambiente e lo stile di vita possano influenzare la salute e la suscettibilità alle malattie (compresi i tumori e le malattie genetiche)

EPIGENOMICA: Fattori





05

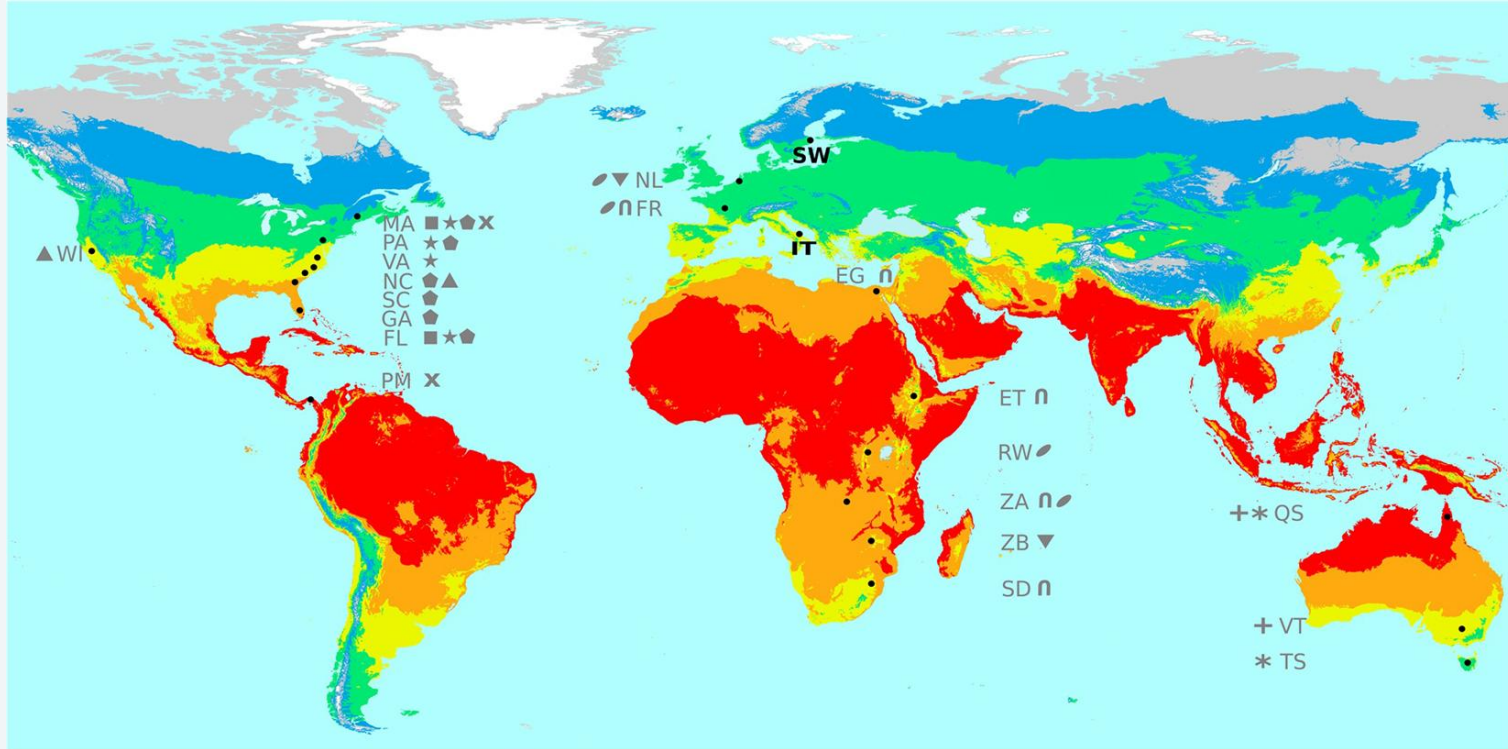
POPULATION GENOMICS

POPULATION GENOMICS: Definizione

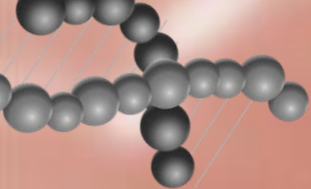
La GENOMICA DELLE POPOLAZIONI (*population genomics*), è un campo di studio che si concentra sulla genetica delle popolazioni umane o di altre specie

Si tratta di una disciplina multidisciplinare che combina la genetica, la biologia evolutiva, la biologia delle popolazioni e la genomica per analizzare le variazioni genetiche all'interno di gruppi di individui all'interno di una specie

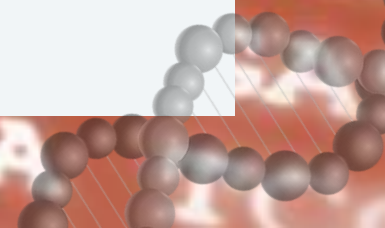
POPULATION GENOMICS



Modelli di adattamento locale a livello dell'intero genoma nelle popolazioni naturali di *Drosophila melanogaster* dell'Europa occidentale



BIOINFORMATICA



BIOINFORMATICA



La bioinformatica è una scienza multidisciplinare (biologia, chimica, matematica, fisica e informatica) che analizza l'informazione biologica con metodi computazionali al fine di formulare ipotesi sui processi della vita

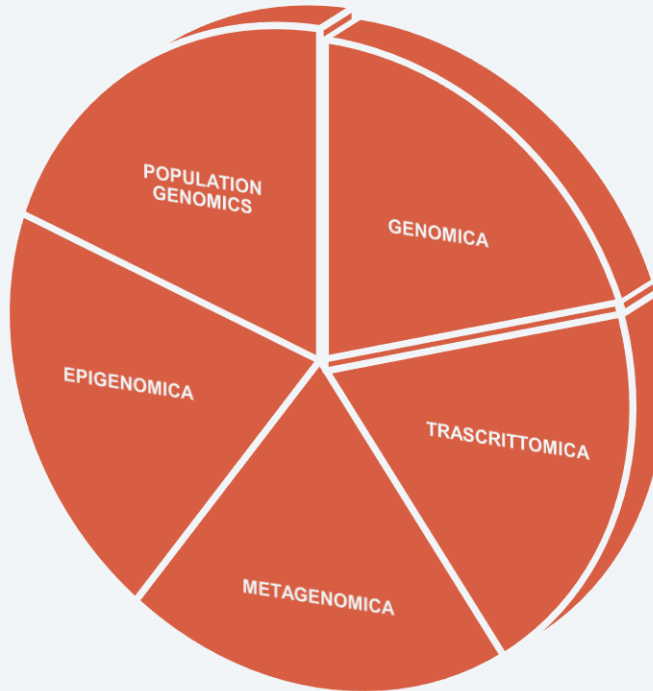
Entrano in gioco:

- Programmi informatici/statistici/matematici

Va osservato

- Il tempo computazionale
 - Le risorse impiegate (numero di operazioni, quantità di memoria, spazio di archiviazione)
- 

BIOINFORMATICA: CAMPI DI APPLICAZIONE



BIOINFORMATICA

- **Allineamento e assemblaggio di sequenze:** è possibile avere milioni di sequenze parziali di RNA che devono essere allineate al genoma di riferimento o assemblate in trascritti completi
- **Quantificazione dell'espressione genica:** algoritmi per quantificare l'espressione genica delle sequenze di RNA, che possono essere utilizzati per confrontare l'espressione tra campioni diversi

BIOINFORMATICA

- **Analisi di splicing alternativo:** rivelare informazioni sull'uso di diversi esoni e giunzioni splicing alternativi (processo che consente di ottenere molecole di mRNA maturo differenti partendo dallo stesso trascritto primario; questo permette di amplificare il prodotto genico di cinque/dieci volte, ottenendo un numero maggiore di trascritti rispetto ai geni presenti nel genoma umano)
- **Identificazione di nuovi trascritti e isoforme:** gli algoritmi di identificazione delle nuove isoforme aiutano a scoprire nuovi trascritti e varianti di RNA.

BIOINFORMATICA

- **Analisi della funzione biologica:** interpretazione biologica dei dati trascrittomici, ad esempio, identificando le vie metaboliche coinvolte o le funzioni cellulari influenzate dai cambiamenti nell'espressione genica
- **Integrazione con altre dati omici:** integrare dati trascrittomici con dati genomici, proteomici e metabolomici per ottenere una visione più completa dei processi biologici.
- **Predizione di marcatori biologici:** identificare geni o trascritti che hanno la funzione di potenziali marcatori biologici per malattie o condizioni specifiche.

BIOINFORMATICA

- **Identificazione e classificazione degli organismi:**

- **Tassonomia:** i geni o le sequenze di DNA sono confrontati con database di riferimento per identificare e classificare gli organismi presenti nei campioni.
- **Metagenomica comparativa:** si valuta la composizione tassonomica della comunità microbica attraverso l'analisi delle sequenze e la loro correlazione con organismi noti.

- **Analisi della diversità:**

- **Diversità alfa e beta:** si calcola la diversità all'interno dei campioni (diversità alfa) e tra i campioni (diversità beta) per valutare la variabilità nella composizione delle comunità microbiche.
- **Analisi di clustering:** si utilizzano algoritmi di clustering per raggruppare campioni o sequenze simili
- **Predizione delle funzioni e delle interazioni:** si possono utilizzare strumenti per prevedere le funzioni metaboliche e le interazioni tra membri della comunità microbica.

BIOINFORMATICA

- **Predizione delle funzioni e delle interazioni:** si possono utilizzare strumenti per prevedere le funzioni metaboliche e le interazioni tra membri della comunità microbica
 - **Caratterizzazione della diversità microbica:** Uno degli obiettivi principali della metagenomica è identificare e caratterizzare la diversità dei microorganismi presenti in un ambiente specifico. Questo può aiutare a comprendere meglio la composizione e l'ecologia delle comunità microbiche in diversi contesti ambientali.
 - **Identificazione di nuovi organismi e geni:** permette di scoprire nuovi organismi microbici e geni che potrebbero avere importanza biologica o applicazioni biotecnologiche.

BIOINFORMATICA

- **Predizione delle funzioni e delle interazioni:** si possono utilizzare strumenti per prevedere le funzioni metaboliche e le interazioni tra membri della comunità microbica
 - **Analisi delle funzioni genetiche:** identificare le funzioni genetiche presenti nelle comunità microbiche. Questo include la ricerca di geni coinvolti in processi biologici chiave, come la decomposizione della materia organica, la fissazione dell'azoto, la produzione di metaboliti utili, ecc.
 - **Studi ecologici:** informazioni sull'ecologia microbica, inclusi i ruoli dei microorganismi all'interno di un ecosistema, le loro interazioni reciproche e con l'ambiente, e le risposte alle variazioni ambientali.
 - **Risposta a disturbi ambientali:** utilizzata per studiare come le comunità microbiche rispondono a disturbi ambientali, come l'inquinamento, i cambiamenti climatici o le perturbazioni antropiche.

BIOINFORMATICA

- **Predizione delle funzioni e delle interazioni:** si possono utilizzare strumenti per prevedere le funzioni metaboliche e le interazioni tra membri della comunità microbica
 - **Applicazioni biotecnologiche e mediche:** scoperta di nuove molecole biologiche, enzimi utili, antibiotici e altre risorse bioattive che possono essere utilizzate in medicina, agricoltura e industria.
 - **Progettazione di strategie di gestione ambientale:** ad esempio strategie per il ripristino di ecosistemi o per il controllo di contaminazioni microbiche
 - **Comprendere il microbioma umano:** cioè l'insieme dei microbi presenti nel corpo umano, e il suo impatto sulla salute umana

BIOINFORMATICA

- **Analisi dei dati epigenomici:** la generazione di dati epigenomici, come la mappatura delle modifiche chimiche del DNA o delle proteine istoniche, produce enormi quantità di informazioni. La bioinformatica sviluppa algoritmi e strumenti per elaborare, analizzare e interpretare questi dati, consentendo l'identificazione di modelli, regioni di interesse e relazioni tra modificazioni epigenetiche e regolazione genica.

BIOINFORMATICA



- **Predizione delle regioni regolatorie:** utilizzata per identificare potenziali regioni regolatorie nel genoma in relazione alle modifiche epigenetiche presenti.
- **Ricerca di marcatori epigenetici:** che possono essere utilizzati per scopi di diagnosi e prognosi in medicina. Ad esempio, l'identificazione di specifiche modificazioni epigenetiche associate a malattie può essere utile per la diagnosi precoce e la personalizzazione dei trattamenti.

BIOINFORMATICA

- **Mappatura delle modifiche epigenetiche:** permettono di mappare le modifiche epigenetiche, come la metilazione del DNA o le modifiche delle proteine istoniche, in tutto il genoma. Questo fornisce una comprensione dettagliata di quali regioni del DNA sono modificate e in che modo.
- **Identificazione di marcatori epigenetici:** possono rivelare modifiche specifiche associate a condizioni patologiche, come il cancro o le malattie neurodegenerative. Questi marcatori possono essere utilizzati per la diagnosi precoce, la prognosi e lo sviluppo di terapie mirate.

BIOINFORMATICA

- **Regolazione dell' espressione genica:** influenzano direttamente l'espressione dei geni. Le analisi epigenomiche consentono di identificare quali geni sono attivati o disattivati in risposta a determinate modifiche epigenetiche, fornendo una comprensione dei meccanismi di regolazione genica.
- **Studio della differenziazione cellulare:** le modifiche epigenetiche sono fondamentali per la differenziazione cellulare, ovvero il processo attraverso il quale le cellule si specializzano in tipi specifici di cellule (ad esempio, cellule del sangue o neuroni). Le analisi epigenomiche possono rivelare come queste modifiche guidino la differenziazione cellulare.

BIOINFORMATICA

- **Risposta all'ambiente:** le modifiche epigenetiche possono cambiare in risposta a fattori ambientali come la dieta, l'esposizione a sostanze chimiche o lo stress. Queste analisi possono fornire informazioni su come l'ambiente influisce sulla biologia.
- **Personalizzazione dei trattamenti:** nel campo della medicina personalizzata, le analisi epigenomiche possono aiutare a determinare quali terapie potrebbero funzionare meglio per un individuo, in base al suo profilo epigenetico.
- **Ricerca di farmaci:** l'identificazione di modifiche epigenetiche specifiche può suggerire bersagli farmacologici per lo sviluppo di nuovi farmaci mirati

BIOINFORMATICA

- **Analisi delle sequenze genomiche:** aiuta a elaborare e analizzare le sequenze genomiche di individui appartenenti a diverse popolazioni. Ciò include l'allineamento delle sequenze, la rilevazione delle varianti genetiche (come SNP e indel) e l'identificazione delle regioni geneticamente conservate o variabili.
- **Filtraggio e interpretazione dei dati:** consente di filtrare i dati genomici per identificare varianti genetiche rilevanti o regioni di interesse. Ciò può aiutare a individuare associazioni tra geni e malattie o a identificare segni di adattamento evolutivo.

BIOINFORMATICA

- **Analisi delle popolazioni e delle strutture genetiche:** utilizza metodi statistici e algoritmi per analizzare la struttura genetica delle popolazioni, identificare cluster o gruppi di individui geneticamente simili e ricostruire alberi filogenetici che rappresentano le relazioni tra le popolazioni.
- **Studio delle traiettorie evolutive:** permette di esaminare le traiettorie evolutive delle popolazioni, inclusi i cambiamenti genetici nel tempo e nello spazio. Questo è utile per comprendere come le popolazioni si sono adattate a diversi ambienti e condizioni

BIOINFORMATICA

- **Tracciamento delle migrazioni umane:** ricostruire le migrazioni umane storiche, identificando le rotte migratorie e le popolazioni coinvolte. Ad esempio, è stato possibile tracciare le migrazioni dell'uomo moderno fuori dall'Africa e il popolamento delle diverse regioni del mondo.
- **Identificazione delle varianti genetiche associate alle malattie:** come il diabete, l'Alzheimer, il cancro e le malattie cardiache. Questi risultati hanno aperto la strada allo sviluppo di terapie mirate e strategie di prevenzione.

BIOINFORMATICA

- **Adattamento evolutivo:** gli studi hanno rivelato come le popolazioni umane si siano adattate all'ambiente circostante attraverso cambiamenti genetici. Ad esempio, sono stati identificati geni coinvolti nell'adattamento all'altitudine, alla dieta e all'esposizione alle malattie.
- **Ibridazione e introgressione genetica:** cioè il passaggio di materiale genetico tra popolazioni. Questi processi possono influenzare la diversità genetica e l'evoluzione delle specie.

BIOINFORMATICA

- **Diversità genetica nelle specie non umane:** utilizzata per studiare la diversità genetica nelle specie non umane, aiutando nella conservazione della biodiversità e nella gestione delle popolazioni in pericolo di estinzione.
- **Storia evolutiva delle popolazioni:** alberi filogenetici basati sulla genomica delle popolazioni hanno permesso di comprendere meglio la storia evolutiva delle popolazioni umane e delle specie non umane, inclusi i tempi di divergenza e i legami filogenetici.
- **Conservazione della biodiversità:** nelle specie non umane, la genomica delle popolazioni fornisce informazioni critiche per la conservazione delle specie a rischio, aiutando a identificare popolazioni geneticamente distintive e a pianificare strategie di conservazione

Grazie!

Domande?

franco.liberati@unitus.it

deb.scienceontheweb.com

