

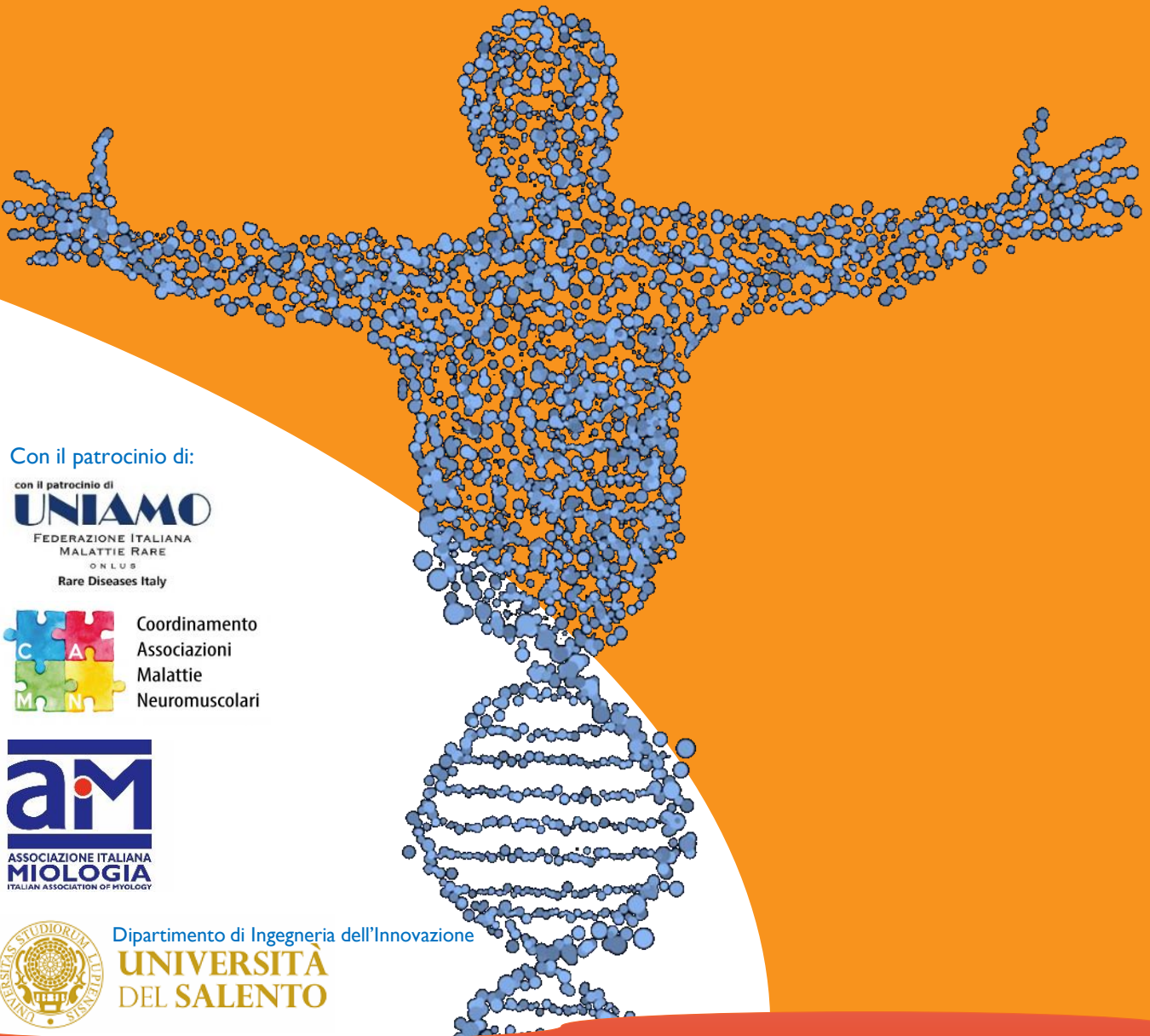
EUROPEAN
BIOTECH
WEEK



Lecce, 25-29 settembre 2017

BioInformatics rare & nmd

*Corso introduttivo ai metodi computazionali per
l'elaborazione, l'analisi e interpretazione di dati NGS.*



Con il patrocinio di:

con il patrocinio di
UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy



Coordinamento
Associazioni
Malattie
Neuromuscolari



ASSOCIAZIONE ITALIANA
MIOLOGIA
ITALIAN ASSOCIATION OF MYOLOGY



Dipartimento di Ingegneria dell'Innovazione

**UNIVERSITA
DEL SALENTO**

www.bioinformaticsrareandnmd.org



BioInformatics

rare & nmd

OBIETTIVI DEL CORSO

L'obiettivo del corso è di fornire le conoscenze scientifiche e tecniche fondamentali per l'analisi di dati biomolecolari complessi ed in particolare per l'analisi di dati NGS, al fine di rispondere alle esigenze poste da numerose associazioni e laboratori di ricerca. Infatti, la lettura e l'analisi dei dati ottenuti da sequenziatori di nuova generazione ha acquisito importanza fondamentale nella ricerca delle malattie rare comprese quelle neuromuscolari. Da qui la necessità di avere competenze bioinformatiche specifiche per poter estrarre informazioni dai file ottenuti dalla strumentazione NGS e, applicando in modo appropriato procedimenti open source, trasformarli in sequenze di nucleotidi pronte per essere elaborate e analizzate. Verranno trattati i tipi più comuni di analisi di dati NGS e gli strumenti necessari per l'interpretazione dei risultati ottenuti. Si tratta di un corso pratico, dalla chiara impostazione informatica, indipendente dallo specifico strumento NGS e indipendente da una specifica patologia anche se le esercitazioni saranno fatte su dati di interesse per le patologie neuromuscolari rare.

DESTINATARI

Il corso è rivolto a laureati in discipline relative ai corsi di laurea di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali, Medicina, Biotecnologie, Farmacia e Ingegneria anche in fase di specializzazione o di dottorato. E' prevista una piccola riserva dei posti a favore dei laureandi nelle citate discipline.

STRUTTURA DEL CORSO

Il corso è diviso in 3 parti.

La prima parte, della durata di circa 12 ore, guida all'apprendimento del linguaggio R mettendo il corsista nelle condizioni di scrivere programmi, di interagire ed usare le librerie disponibili nei principali repository pubblici (CRAN e Bioconductor). La seconda parte del corso, della durata di circa 20 ore, partendo dal file ottenuto dal sequenziatore NGS, guida il corsista in tutte le procedure necessarie per elaborarlo, allinearlo e renderlo utilizzabile per ulteriori analisi. Le lezioni saranno strutturate in una parte teorica e in una parte pratica. Sarà utilizzato il software R e altri software open source tra cui il web server Galaxy per il processamento e analisi di dati NGS su dati reali.

Nella terza parte, da tenersi il quinto giorno, si affrontano i temi aperti dell'utilizzo degli NGS nella ricerca bio-medica e nella quotidianità diagnostica e clinica.



BioInformatics

rare & nmd

PROGRAMMA DEL CORSO

PARTE I

Introduzione a R
Gestione ed elaborazione dei dati con R
I grafici con R
R, CRAN e Bioconductor

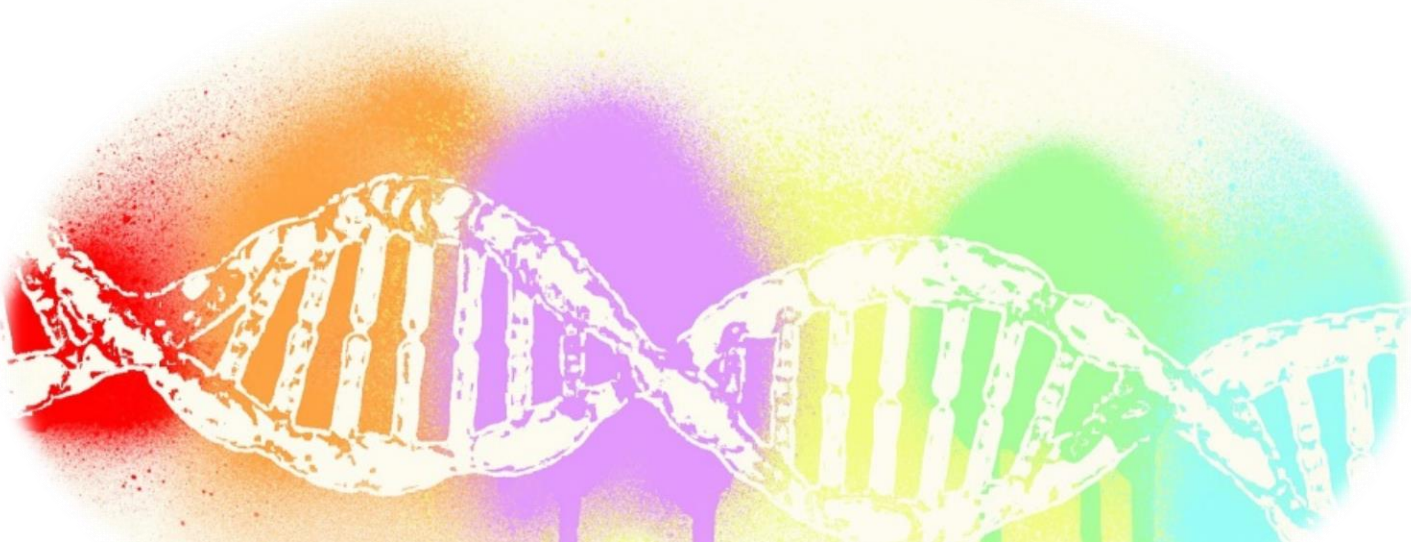
PARTE II

Introduzione alle tecniche NGS
Strumenti per manipolazione/analisi di dati NGS
Web server Galaxy e pipeline di analisi
Quality check e preprocessing
Mapping di sequenze
Statistiche post-allineamento
Visualizzazione dei risultati di mapping
Analisi di dati RNA-Seq
Assemblaggio e confronto di trascrittomi
Identificazione di varianti
Mapping di varianti su elementi genomici (promotori, geni,...)
Annotazione biologica
Interpretazione funzionale

PARTE III

Incontro – confronto su NGS e questioni aperte:

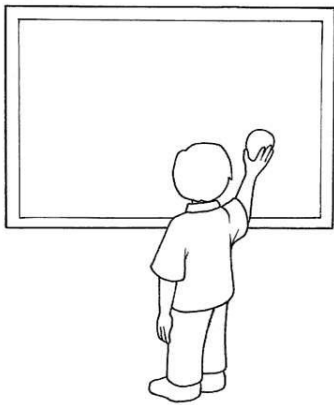
- nella ricerca bio-medica,
- nella diagnosi,
- nella clinica.





Bioinformatics

rare & nmd



DOCENTI DEL CORSO

Il docente di riferimento del corso per le prime due parti è il prof. Giorgio Valentini professore associato di Informatica (ssd INF/01) presso il Dipartimento di Informatica dell'Università degli Studi di Milano. Il docente sarà affiancato da altri membri del suo team di ricerca e da tutor specialisti di malattie neuromuscolari e rare.

I docenti di riferimento per la terza parte sono in via di definizione. Saranno ricercatori, clinici e biologi esperti del settore.

ORGANIZZAZIONE

Il corso "bioinformatics rare nmd" è una iniziativa di CIDP Italia ONLUS, associazione dei pazienti di neuropatie disimmuni.

Per informazioni sull'attività dell'associazione è possibile visitare il sito www.cidp.it

SEDE DEL CORSO

Il corso di svolgerà a Lecce. La sede del corso sarà comunicata a breve.

COSTI

Euro 500,00 per i soci CIDP Italia ONLUS o altre associazioni affiliate ad UNIAMO.

Euro 800,00 (+ IVA se dovuta) per i non soci.

Riduzione di euro 100,00 per le iscrizioni effettuate entro il 31 luglio 2017.

La quota associativa di CIDP Italia ONLUS per l'anno 2017 è di euro 10,00.

DOMANDE DI AMMISSIONE E ISCRIZIONI

E' possibile inoltrare la domanda di ammissione al corso a partire dal 1 luglio 2017 attraverso l'apposito modulo disponibile sul sito. Le domande pervenute saranno selezionate e gli ammessi riceveranno comunicazione telefonica e via mail. Il versamento della quota di iscrizione dovrà essere effettuato entro i 10 giorni successivi alla comunicazione dell'ammissione sul conto corrente bancario dedicato contenuto nella comunicazione ovvero con altra modalità di pagamento tracciabile. Il corso sarà attivato con un numero minimo di 10 partecipanti. Il numero massimo di partecipanti ammesso è di 20.



BioInformatics

rare & nmd



Coordinamento
Associazioni
Malattie
Neuromuscolari



col6.it



AIG:
ASSOCIAZIONE ITALIANA
GLICOGENOSI ONLUS



M.i.A. ONLUS
miotonici in associazione



D.I.O.I.O.
ASSOCIAZIONE NAZIONALE
DISTROFIE MIOTONICHE ONLUS



Mitocon



www.bioinformaticsrareandnmd.org