סילבוס - תוכנית הוראה לקורס

ביואינפורמטיקה קלינית

פרופ' רון אונגר וד"ר ערן איל

התוכנית ללימודי תעודה לרופאים
בגנומיקה ובחישוביות ביו-רפואית

הפקולטה למדעי החיים

80-660

Clinical Bioinformatics

סוג הקורס:	שיעור
היקף נ"ז:	4 – שעתיים הרצאה + שעתיים תרגול
שנת לימודים:	תשפ"ו
סמסטר:	א׳

תיאור הקורס ומטרות למידה

תקציר הקורס

הקורס מציג את הביואינפורמטיקה כנושא רב-תחומי. הקורס יינתן בהקשר הביולוגי, כך שיסקרו השאלות הביולוגיות שבהן עוסקת הביואינפורמטיקה. לכל שאלה ביולוגית כזו, יוצגו הכלים הביואינפורמטיים המתאימים לה. הכלים הביואינפורמטיים העיקריים יתוארו עם הרקע התיאורטי שעומד מאחוריהם, ובנוסף יבוצע תרגול מעשי מודרך במסגרת שיעורי התרגול. יושם דגש על שימושים רפואיים של הכלים הביואינפורמטיים.

מטרות/תוצרי הלמידה

להכיר לסטודנטים את השיטות, הכלים ומאגרי המידע הביואינפורמטיים שבעזרתם ניתן להתמודד עם שאלות ביולוגיות מרכזיות ועם יישומם לרפואה.

ידע

1. הלומדים יבינו את חשיבות האנליזות הביואינפורמטיות בתחום הרפואי.
2. הלומדים יכירו את הכלים ומאגרי המידע המרכזיים בעולם הביואינפורמטיקה.
3. הלומדים יגישו מטלות ופרויקט גמר אישי שבעזרתם יפנימו את השימוש בכלים שנלמדו.

מיומנויות

1. בין השאר, הלומדים ילמדו לנתח רצפים ביולוגיים (DNA , RNA וחלבונים), ולחפש מידע במאגרי מידע רלוונטים כמו GenBank, EMBL ו-UCSC BROWSER.
2. הלומדים יעריכו את המשמעות הביולוגית של הממצאים הביואינפורמטיים.

למידה פעילה - תכנון מהלך השיעורים:

מס' שיעור	נושא השיעור	פרוט והערות	תרגול
1	מבוא	היסטוריה, הווה, עבר	ENTREZ+ PUBMED תרגיל בית 1
2	התאמת מחרוזות	Dot Plot תיכנות דינמי	Dot-Matrix
3	התאמה גלובלית/לוקלית מטריצות החלפה	Affine gap penalty מטריצות PAM ו BLOSUM	Global local תרגיל בית 2
4	התאמה מרובת רצפים	CLUSTALW	CLUSLO
5	עצים פילוגנטיים	שיטות מרחקים Parsimony Maximal likelihood	MEGA תרגיל בית 3
6	חיפוש מהיר של רצפים	עיבוד מוקדם של נתונים לייעול החיפוש. אופטימליות מול יעילות Fasta , Blast, Blat אתגרים ופתרונות בעידן "הריצוף העמוק". Suffix trees, אלגוריתם BWT להשוואת רצפים קצרים Minihash להשוואת רצפים ארוכים מרובי טעויות	BLAST
7	גנומיקה	תוכנות לחיזוי גנים, Assembly strategies פרוייקטים לריצוף גנומי – סקירת דפדפני גנום, עבודה עם UCSC web browser,	UCSC
8	מבנה של חלבונים ומידול של מבני חלבונים	סקירת שיטות ניסוייות לקביעת מבנים. שיטות תאורטיות למידול מבנים שניוניים ושלישוניים באמצעות פונקציות אנרגיה, מידע אבולוציוני ולמידת מכונה. השוואת והתאמת מבנים.	Prot 2D 3D תרגיל בית 4
9	מוטיבים רצפיים וניבוי פונקציה, משפחות חלבונים, אנוטציות	תבניות. בסיסי נתונים של מוטיבים. זיהוי העשרה של מוטיבים בקבוצות רצפים. אלגוריתמים לניבוי פונקציה אתרים המרכזים מידע ברמת המשפחה או המוטיב ולא ברמת חלבון בודד, אונטולגיות GO והשימוש בה לאנליזות פונקציונליות	MOTIFS+DALI

10	מודלים מתקדמים של AI ורשתות לימוד עמוק ואופן השימוש בהם לפתרון בעיות ביולוגיות	שיטות מרכזיות של לימוד עמוק ומודלי שפה ודוגמאות לשימוש בהם לחיזוי פונקציה, פירוש וריאנטים וחיזוי מבנים של מולקולות.	GO+STRING פרויקט סיום אישי
11	בסיסי נתוניים המצליבים מידע גנומי, פומקציונלי וקליני.	בסיסי נתונים הכוללים מידע המקשר ביולוגיה למחלות דוגמאת OMIM, Cinvar, dbGAP, אתרים הכוללים מידע גנומי של חולי סרטן.	NGS+GEO
12	מולקולות RNA: מבנה ופונקציה	מהפכת ה ncRNA. miRNA : השלכות קליניות ניבוי מבנה שניוני	MIR
13	השלמות/תוספות		

* ייתכנו שינויים בסילבוס בהתאם לקצב ההתקדמות ואפקטיביות הלמידה

ציון סופי

תיאור התוצר	משקל בציון הסופי
תרגילי בית	50% מהציון הסופי
פרויקט סיום	50% מהציון הסופי

דרישות הקורס

השתתפות בשיעורים
תרגילי בית
פרויקט סיום

דרישות קדם

ידע בסיסי בביולוגיה מולקולרית ובסטטיסטיקה, למשל לימוד במקביל של הקורסים:
שיטות מתקדמות לחקר הגנום – 80662
ביוסטטיסטיקה וניסויים קליניים – 80663

ביבליוגרפיה: תכנים לקריאה, צפיה והאזנה (רצוי עדכני)

ביואינפורמטיקה: אנליזה של רצפים וגנומים, רון אונגר, סטיבן בקר, עדה ניר, הוצאת האוניברסיטה הפתוחה.