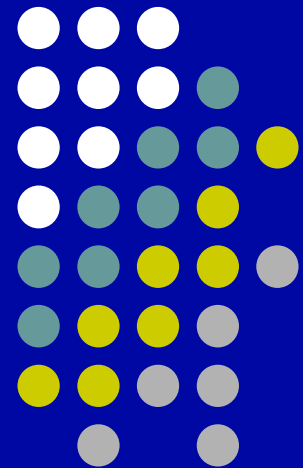
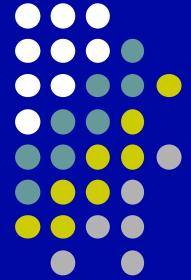


# Βασικές Αρχές & Τεχνολογίες Βιοπληροφορικής

Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών  
Σχολή Ηλεκτρολόγων Μηχανικών και Μηχανικών  
Υπολογιστών  
Εθνικό Μετσόβιο Πολυτεχνείο



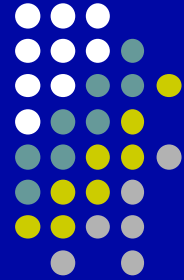
# Βιοπληροφορική



Η επιστήμη που γεννάται και αναπτύσσεται από τη σύγκλιση της Βιοτεχνολογίας και της Πληροφορικής και στοχεύει στο σχεδιασμό εργαλείων λογισμικού (software tools), με σκοπό τη διευκόλυνση και την επιτάχυνση της βιολογικής της ιατρικής και της φαρμακευτικής έρευνας



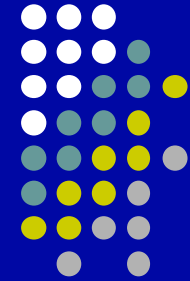
# Γιατί Βιοπληροφορική;



- Οι τεχνολογίες ακολουθιοποίησης του DNA έχουν δημιουργήσει ένα τεράστιο όγκο πληροφοριών που μπορεί να αναλυθεί μόνο με τη βοήθεια ηλεκτρονικών υπολογιστών.
- Περισσότερα από 180 είδη έχουν ακολουθιοποιηθεί από το 1995 μέχρι σήμερα.
- Οι πληροφορίες γίνονται συνεχώς περισσότερες και πιο πολύπλοκες, για το λόγο αυτό νέα προγράμματα λογισμικού απαιτούνται για την εξόρυξη χρήσιμων συμπερασμάτων και την ανάλυση των δεδομένων αυτών.



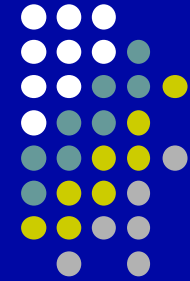
# Εφαρμογές της Βιοπληροφορικής



- Ανεύρεση λειτουργίας πρωτεϊνών, ανεύρεση αλληλεπιδράσεων πρωτεϊνών μεταξύ τους, κατανόηση της πολυπλοκότητας των βιολογικών συστημάτων
- Η σύγκριση του γονιδιώματος διαφόρων ειδών επιτρέπει την εξαγωγή πολύτιμων συμπερασμάτων σχετικά με τις εξελικτικές σχέσεις των οργανισμών μεταξύ τους
- Προσπάθεια αντιμετώπισης διαφόρων ασθενειών με την ανάπτυξη νέων διαγνωστικών μέτρων και θεραπευτικών μεθόδων
- Γονιδιακή θεραπεία
- Γενετική τροποποίηση φυτών και ζώων



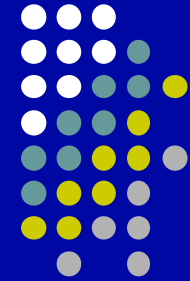
# Σκοπός του Μαθήματος



- Το Μάθημα στοχεύει στην παρουσίαση εργαλείων και τεχνολογιών για την ανάλυση βιοϊατρικών δεδομένων κυτταρικού και υποκυτταρικού επιπέδου π.χ. γονιδιωματικής και πρωτεϊνωμικής, από τον κλάδο της Βιο-πληροφορικής, στην εφαρμογή τεχνολογιών επεξεργασίας δεδομένων από τον κλάδο της Βιο-ϊατρικής Τεχνολογίας καθώς και στην περιγραφή βασικών αρχών οικοδόμησης μοντέλων και τεχνικών προσομοίωσης από τον κλάδο των Βιο-Υπολογισμών για την κατανόηση φυσιολογικών και βιολογικών συστημάτων.



# Συμμετέχοντες Μαθήματος

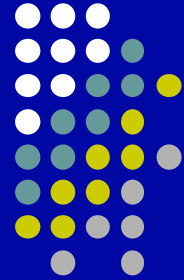


- **Σχολή Ηλεκτρολόγων Μηχανικών και Μηχανικών Υπολογιστών ΕΜΠ**
  - Καθ. Γ.Κ. Ματσόπουλος
  - Καθ. Κ.Σ. Νικήτα
  - Δρ. Ι. Μακρής, Μοριακός Βιολόγος, Γενετιστής
- **Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, ΕΚΕΦΕ «Δημόκριτος»**
  - Φλωρεντία Φωστήρα, PhD, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, Ερευνήτρια Γ'
  - Παρασκευή Αποστόλου, PhD, Μοριακή Βιολόγος
  - Δέσποινα Καλφακάκου, MSc, Βιοπληροφορικός

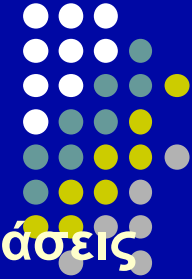


# Διάρθρωση Μαθήματος

- **ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**
- **ΜΑΘΗΜΑ 1<sup>ο</sup> – Βασικές Αρχές Μοριακής Βιολογίας I**
  - Αναλυτική παρουσίαση των βασικών αρχών της Μοριακής Βιολογία
  - Κεντρικό Δόγμα Βιολογίας, (αντιγραφή-μεταγραφή-μετάφραση)
  - Παρουσίαση των βασικών χαρακτηριστικών DNA, RNA, γονιδίων και πρωτεϊνών
  - Μάτισμα ανάλυση γονιδίου (intron-exon)
  - Είδη γονιδίων (housekeeping genes, tumor suppressor genes, oncogenes).
- **ΜΑΘΗΜΑ 2<sup>ο</sup> – Βασικές Αρχές Μοριακής Βιολογίας II**
  - Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος
  - -Γενετικές παραλλαγές
  - -Πειραματικές Τεχνικές Μοριακής Βιολογίας (cloning, PCR, RT-PCR, Ηλεκτροφόρηση, NGS, Sanger sequencing, genotyping, MLPA, aCGH).



# Διάρθρωση Μαθήματος

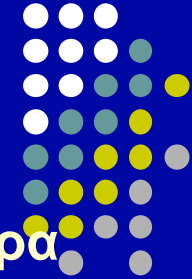


- **ΜΑΘΗΜΑ 3<sup>ο</sup> – Νουκλεοτιδικές και Πρωτεϊνικές Βάσεις Δεδομένων**
  - Περιγραφή, δυνατότητες, ανάλυση δεδομένων, αλληλοσυσχέτιση, επεξεργασία.
  - Ensembl and Biomart, NCBI, LOVD, gnomAD, Uniprot, UCSC Genome browser, GTEx Portal, VarFish, Decipher
  - Εργαλεία In Silico
- **ΜΑΘΗΜΑ 4<sup>ο</sup> – Ανάλυση Νουκλεοτιδικής Αλληλουχίας**
  - Σχεδιασμός εκκινητών: κανόνες σχεδιασμού εκκινητών, χρήση ειδικών λογισμικών προγραμμάτων
  - Εύρεση επαναλήψεων και ανοικτών πεδίων ανάγνωσης (Open Reading Frames): ορισμός, σημασία, παραδείγματα, εργαλεία εύρεσης των ORFs, αλληλουχίες Alu, STRs
  - Εύρεση γονιδίων και ανάλυση της ακολουθίας με τη χρήση βιοπληροφορικών προγραμμάτων (NCBI-gene, Ensembl).





# Διάρθρωση Μαθήματος



- **ΜΑΘΗΜΑ 5<sup>ο</sup> – Στοίχιση Ακολουθιών και Φυλογενετικά Δέντρα**
  - Πίνακες ομοιότητας, αλγόριθμοι δυναμικού προγραμματισμού, κατανόηση και χρήση των διάφορων αλγόριθμων BLAST, αναζήτηση ομοιότητας στο διαδίκτυο.
  - Εξαγωγή πληροφοριών, δημιουργία φυλογενετικών δέντρων και εξελικτική χρήση τους, χρήση Jalview, παρουσίαση διαδικτυακών προγραμμάτων.
- **ΜΑΘΗΜΑ 6<sup>ο</sup> – Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς – Γονιδιωματική**
  - Τεχνολογίες Αλληλούχησης Επόμενης Γενιάς, περιγραφή αρχείων, έλεγχος ποιότητας.
  - Ροές εργασιών για την ανίχνευση σημειακών παραλλαγών, εμπλουτισμός παραλλαγών με πληροφορίες (variant annotation), οπτικοποίηση βιολογικών δεδομένων, ανίχνευση μεγάλων γονιδιωματικών αναδιατάξεων.



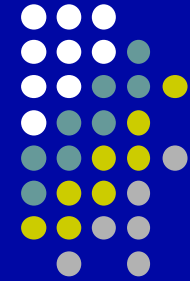
# Διάρθρωση Μαθήματος



- **ΜΑΘΗΜΑ 7ο – Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς – Άλλες Εφαρμογές**
  - RNA-seq, ChipSeq, Par-clip, De novo συναρμολόγηση αλληλουχιών σε γονιδίωμα.
- **ΜΑΘΗΜΑ 8ο – Εξελιγμένες Τεχνικές Βιοπληροφορικής**
  - Μοντελοποίηση βιολογικών συστημάτων, βιοπληροφορική στην αναπαράσταση μεταβολικών μονοπατιών, προσεγγίσεις βιοπληροφορικής στη φυτική παραγωγή και στην επεξεργασία τροφίμων.
- **ΜΑΘΗΜΑ 9ο & 10ο – Βασικές Αρχές Οικοδόμησης μοντέλων και Τεχνικών Προσομοίωσης**
  - Αρχές και οι τεχνικές πολυ-επίπεδης προσομοίωσης για την μοντελοποίηση βιολογικών συστημάτων όπως μοντελοποίηση και προσομοίωση λειτουργίας των νευρώνων και μεταβολισμού της γλυκόζης.



# Διάρθρωση Μαθήματος



- **ΜΑΘΗΜΑ 12° - 13° – Άσκηση βιοπληροφορικής**

Οι φοιτητές θα κληθούν να χρησιμοποιήσουν ελεύθερα προγράμματα και βάσεις δεδομένων στο διαδίκτυο για να επιλύσουν μια άσκηση που θα περιέχει βασικές γνώσεις βιολογίας και βιοπληροφορικής τις οποίες θα έχουν διδαχθεί.

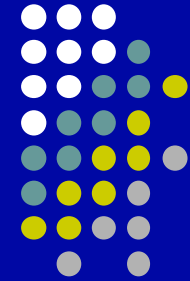
Ενδεικτικά, με τη χρήση των αλγορίθμων BLAST θα χρειαστεί να κάνουν ευθυγράμμιση των αλληλουχιών που θα τους δοθούν και να προχωρήσουν στην εύρεση του γονιδίου, της θέσης του και της ασθένειας για την οποία είναι υπεύθυνο με τη χρήση των κατάλληλων βάσεων δεδομένων (π.χ. ENSEMBL).

Στη συνέχεια θα τους ζητηθεί η εύρεση των ειδών με τα οποία είναι συντηρημένο κάποιο εξώνιο του γονιδίου και των λόγων για τους οποίους μια τέτοια ομοιότητα είναι σημαντική.

Τέλος, θα ζητηθεί η κατασκευή 2 εκκινητών για την ενίσχυση της κοινής ακολουθίας με τη χρήση της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης και ο τρόπος με τον οποίο χρησιμοποιείται αυτή η τεχνική για την εύρεση σημαντικών διαφορών σε ένα DNA τεστ.



## Στοιχεία Διδασκόντων



- Καθηγητής Γιώργος Ματσόπουλος  
Γραφείο: 1.1.5 (παλιό κτίριο Ηλεκτρολόγων Μηχ.)  
Τηλ. 210- 7722288  
Email: [gmatso@esd.ece.ntua.gr](mailto:gmatso@esd.ece.ntua.gr)  
<http://biomig.ntua.gr>
- Δρ. Ιωάννης Μακρής  
Email: [yianmakris@yahoo.gr](mailto:yianmakris@yahoo.gr)
- Επιστημονικοί Συνεργάτες - ΕΚΕΦΕ "Δημόκριτος".
  - Φλωρεντία Φωστήρα, email: [florentia\\_fostira@hotmail.com](mailto:florentia_fostira@hotmail.com)
  - Παρασκευή Αποστόλου, email: [apostolouv@hotmail.com](mailto:apostolouv@hotmail.com)
  - Δέσποινα Καλφακάκου, email: [dkalfakakou@gmail.com](mailto:dkalfakakou@gmail.com)

