

Politecnico di Milano
Facoltà di Ingegneria "Leonardo"

Cattedra di Informatica Medica
Prof. Francesco Pinciroli
(pinciroli@biomed.polimi.it)

Seminario

BASI DI DATI PER IL PROGETTO GENOMA UMANO

15 Maggio 2000 - h. 11,15 - 14,15

Politecnico di Milano - Dipartimento di Bioingegneria - Aula EG5
Via Golgi 39, 20133 Milano - Tel. 02-2399/3340

Relatore: Luciano Milanesi
CNR-ITBA, Milano
(milanesi@itba.mi.cnr.it)

La **prima parte** del seminario illustra alcuni fondamenti del Progetto Genoma Umano. Le motivazioni che ne hanno ispirato il lancio, la progressiva raccolta dei risultati prodotti dai tanti gruppi di ricerca che in regime di autonomia cooperano al suo sviluppo, l'insieme degli strumenti informatici necessariamente sviluppati al fine di consentire le indispensabili modalità di cooperazione, gli organismi di gestione del progetto, lo stato di avanzamento della progressiva mappatura del Genoma Umano: questi saranno i principali fondamenti presentati. Attenzione sarà posta alla preliminare introduzione di definizioni e concetti che, tipici della biologia, sono necessari alla comprensione delle linee generali del Progetto Genoma Umano.

La **seconda parte** del seminario illustra metodi, tecniche, dispositivi, reti, sistemi che, genericamente associabili alle Tecnologie dell'Informazione e della Comunicazione, costituiscono l'architettura usata per l'analisi funzionale del genoma umano, per la raccolta organica dei dati, per la visualizzazione efficace delle principali caratteristiche genetiche acquisite. Una particolare attenzione sarà dedicata al problema di integrazione fra dati eterogenei al fine di garantire una maggiore automazione ed interoperabilità delle conoscenze accumulate.

La **terza parte** del seminario illustra casi di elaborazione orientati all'approfondimento dell'analisi e dell'interpretazione dei dati raccolti, nella situazione in cui la gran parte dei geni del genoma umano ha più di una funzione, in alcuni casi addirittura in antagonismo con altre. Uno dei principali obiettivi è quello, in tempi rapidi, di individuare le informazioni e di descrivere le metodologie d'indagine che consentano ad esempio di fornire alla Medicina quanto necessario per comprendere i meccanismi alla base di disfunzioni d'origine genetica.

Bibliografia

- [1] Milanesi L., D'Angelo D., Rogozin I.B.
GeneBuilder: interactive *in silico* prediction of genes structure. // *Bioinformatics*, 1999, V.15, N 7, 612-621.
- [2] Milanesi L., Rogozin I.B.
Prediction of human gene structure. In: *Guide to Human Genome Computing (2nd ed.)* (Ed. M.J.Bishop) Academic Press, Cambridge, 1998, 215-259.