

| | | | | | |
|-------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------|-----------------------|---|
| Τίτλος Μαθήματος | Εισαγωγή στην Βιο-πληροφορική | | | | |
| Κωδικός Μαθήματος | ABS409 | | | | |
| Τύπος μαθήματος | Υποχρεωτικό | | | | |
| Επίπεδο | Προπτυχιακό (1ος Κύκλος) | | | | |
| Έτος / Εξάμηνο φοίτησης | 3 ^{ος} χρόνος / 5 ^ο εξάμηνο | | | | |
| Όνομα Διδάσκοντα | Δρ. Χρυστάλα Ιωσήφ | | | | |
| ECTS | 6 | Διαλέξεις / εβδομάδα | 3 | Εργαστήρια / εβδομάδα | 2 |
| Στόχοι Μαθήματος | <p>Η βιοπληροφορική είναι η εφαρμογή εργαλείων πληροφορικής για την ανάλυση και ερμηνεία βιολογικών δεδομένων. Είναι ένα διεπιστημονικό πεδίο, το οποίο αξιοποιεί την επιστήμη των υπολογιστών, τα μαθηματικά και τη βιολογία. Η βιοπληροφορική είναι ευρέως αποδεκτή ως μια σημαντική μελλοντική κατεύθυνση των βιοϊατρικών επιστημών, που θα είναι επωφελής για τους φοιτητές. Ο κύριος σκοπός αυτού του μαθήματος είναι να παρέχει στους φοιτητές τόσο το θεωρητικό υπόβαθρο όσο και τις εργασιακές γνώσεις των διαφόρων τεχνικών που χρησιμοποιούνται στη βιοπληροφορική, για την επίλυση βιολογικών προβλημάτων. Σκοπός αυτού του μαθήματος είναι:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Να εκθέσει τους φοιτητές στο πλήθος των διαφορετικών λογισμικών εργαλείων βιο-πληροφορικής που χρησιμοποιούνται για την ανάλυση μεγάλου συνόλων δεδομένων (big data). • Οι φοιτητές θα αποκτήσουν τόσο τις θεωρητικές γνώσεις και τις βασικές δεξιότητες για να χρησιμοποιούν τα πιο κατάλληλα εργαλεία για την επίλυση βιολογικών ερωτήσεων. • Οι φοιτητές θα αποκτήσουν τις βασικές ικανότητες για να εργάζονται ανεξάρτητα στην εφαρμογή βιο-πληροφορικών λογισμικών, για την εξαγωγή και ανάλυση σημαντικών δεδομένων που σχετίζονται με την ανάπτυξη ασθενειών. | | | | |
| Μαθησιακά Αποτελέσματα | <p>Με την ολοκλήρωση τού μαθήματος οι φοιτητές θα είναι σε θέση:</p> <p>Να κατανοήσουν τη γονιδιωματική/μεταγραφική/πρωτεομική και να εξοικειωθούν με την έννοια των ομόλογων, ορθολόγων και παραλόγων επνομασιών.</p> <p>Να εξοικειωθούν με βάσεις δεδομένων DNA και πρωτεϊνών την ανάκτηση πληροφοριών και την ευθυγράμμιση αλληλουχιών.</p> <p>Να κατανοήσουν την λειτουργία γονιδίων, την ταυτοποίηση ιντρονίων και εξονίων και πώς οι υποκινητές ρυθμίζουν την έκφραση γονιδίων.</p> <p>Να μάθουν για τα Φυλογενετικά δέντρα και πώς να κάνετε φυλογενετική ανάλυση.</p> <p>Να μάθουν για τις μικρο-συστοιχίες και τους διαφορετικούς τύπους “omics”, τα δεδομένα που δημιουργούνται και πώς να εφαρμόζουν τους κατάλληλους βιο-πληροφορικούς αλγόριθμους για την ανάλυσή τους.</p> | | | | |
| Προαπαιτούμενα | Κανένα | | Συναπαιτούμενα | Κανένα | |

| | |
|------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>Περιεχόμενο Μαθήματος</p> | <p>Εισαγωγή στη βιοπληροφορική, τη διαδικασία αντιγραφής του DNA, μεταγραφή, μετάφραση και βασική γονιδιωματική έκφραση /πρωτεομική και μάθηση των όρων ομόλογα, ορθόλογα και παράλογα.</p> <p>Εισαγωγή στις βιολογικές βάσεις δεδομένων DNA και πρωτεϊνών και ανάκτηση πληροφοριών. Συγκρίσει ακολουθιών DNA χρησιμοποιώντας το Εργαλείο αναζήτησης Βασικής Τοπικής Στοίχισης (BLAST) και το FASTA. Εξερεύνηση διάφορων βιολογικών βάσεων δεδομένων.</p> <p>Εισαγωγή στη στοίχιση ακολουθιών/ διάκριση μεταξύ καθολικής και τοπικής στοίχισης. Κατανόηση στην στατιστική που χρησιμοποιείται στη βιοπληροφορική, συμπεριλαμβανομένων των πινάκων βαθμολόγησης, των κρυφών μοντέλων Markov (HMM) και της στατιστικής σημασίας της στοίχισης ακολουθιών.</p> <p>Εξοικείωση και εκτέλεση στοίχιση αλληλουχιών ανά ζεύγη και στοίχιση πολλαπλών ακολουθιών.</p> <p>Πρόβλεψη γονιδίου και υποκινητή/ η σημασία της αλληλουχίας γονιδίων, συμπεριλαμβανομένης της ανίχνευσης της θέσης των ανοιχτών πλαισίων ανάγνωσης και της αναγνώρισης ιντρονίων και εξονίων. Μάθηση πώς οι προαγωγείς ρυθμίζουν την έκφραση γονιδίων και τις διαφορετικές μεθόδους αναγνώρισης προαγωγέων, αλγόριθμους που βασίζονται στην αρχή ή μεθόδους που βασίζονται στο προφίλ έκφρασης.</p> <p>Φυλογενετική: Ορισμός της εξέλιξης και εισαγωγή της έννοιας της φυλογενετικής. Εισαγωγή στα Φυλογενετικά δέντρα, χρήση και μέθοδοι κατασκευής τους. Προσδιορισμός τρόπων επιλογής μοντέλων υποκατάστασης. Να αποκτήσουν ικανότητες για να εκτελούν φυλογενετική ανάλυση να γνωρίζουν για τις μικροσυστοιχίες και τις εφαρμογές τους.</p> <p>Να κατανοούν τους Πολυμορφισμούς, τα βασικά της μοριακής εξέλιξης και την προέλευση των πολυμορφισμών, ως και τις μεθόδους ανίχνευσης SNP</p> <p>Να εξοικειωθούν στην χαρτογράφηση του γονιδιώματος, την αλληλουχία, τη συναρμολόγηση, τον σχολιασμό, τη λειτουργική γονιδιωματική ανάλυση και τη συγκριτική γονιδιωματική ανάλυση. Να αποκτήσουν τις γνώσεις σχετικά με τις τρέχουσες τεχνικές αλληλούχισης.</p> <p>Να κατανοήσουν την πρωτεομική και τις διάφορες τεχνικές για κατανόηση των πρωτεϊνικών δομών, συμπεριλαμβανομένης της κρυσταλλογραφίας ακτίνων X και της φασματοσκοπίας πυρηνικού μαγνητικού συντονισμού.</p> <p>Ανάλυση πρωτεϊνικής έκφρασης, μεταμεταφραστικές τροποποιήσεις, ταξινόμηση πρωτεϊνών και αλληλεπίδραση πρωτεΐνης-πρωτεΐνης.</p> <p>Να κατανοήσουν την βάση της μεταβολομικής, τις μεθόδους που χρησιμοποιούνται, συμπεριλαμβανομένης της φασματομετρίας μάζας και του NMR και ανάλυση δεδομένων.</p> <p>Να εξοικειωθούν με τους διάφορους αλγόριθμους προγνωστικών μοντέλων, συμπεριλαμβανομένων των μεθόδων Random Forest και LASSO, καθώς και μεθόδων διασταυρούμενης επικύρωσης, όπως η τυχαίοποίηση δεδομένων και το LOOCV.</p> <p>Να μάθουν πώς να χρησιμοποιούν διάφορους αλγόριθμους βιοπληροφορικής για την εκτέλεση διαφορετικών αναλύσεων βιοπληροφορικής χρησιμοποιώντας RStudio (γλώσσα R) και Linux.</p> <p>Θεωρία:</p> <p>Μοριακή βιολογία κεντρικό δόγμα /Εισαγωγή στη βιοπληροφορική /Βιολογικές βάσεις δεδομένων/ Ευθυγράμμιση αλληλουχίας /Εισαγωγή στις</p> |
|------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

| | |
|--------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <p>στατιστικές μεθόδους/ Πρόβλεψη γονιδίου και υποκινητή /Φυλογενετική Μικροσυστοιχίες/ Πολυμορφισμοί/ Γονιδιωματική/ Πρωτεομική/ Μεταβολομική/ Μοντέλα πρόβλεψης.</p> <p>Εργαστήρια/Ασκήσεις Η/Υ: Στο πλαίσιο του μαθήματος, ο φοιτητής θα έχει την ευκαιρία να εφαρμόσει τις θεωρητικές του γνώσεις. Εισαγωγή και χρήση του Rstudio και του Linux. Ανάκτηση πληροφοριών από διαφορετικές βάσεις δεδομένων αλληλουχίας. Χρήση BLAST και FASTA/ αλγόριθμων για διεξαγωγή στοιχίση κατά ζεύγη και πολλαπλή αλληλουχία. Πολυμεταβλητή ανάλυση για δεδομένα "omics". Ανάλυση αποτελεσμάτων μικροσυστοιχιών. Χρήση εργαλείων βιοπληροφορικής για πρόβλεψη γονιδίων, πρόβλεψη σπερονίου, πρόβλεψη υποκινητή και γονιδίων. Ανάλυση PCA, χρήση αλγόριθμων ομαδοποίησης, ανάλυση διαφορικής έκφρασης και ανάλυση λειτουργικού εμπλουτισμού. Ανάλυση μοριακών μονοπατιών και δημιουργία δικτύων μονοπατιών. Οπτικοποίηση, σύγκριση και ταξινόμηση πρωτεϊνικής δομής. Κατασκευή φυλογενετικών δέντρων με βάση δεδομένων βιολογικής αλληλουχίας. Ασκήσεις με την χρήση μοντέλων πρόβλεψης.</p> |
| <p>Μεθοδολογία Διδασκαλίας</p> | <p>Η μεθοδολογία διδασκαλίας περιλαμβάνει διαλέξεις για το θεωρητικό υπόβαθρο και υπολογιστικές ασκήσεις για την καλύτερη κατανόηση των εννοιών της Βιοπληροφορικής.</p> <p>Παρουσιάζονται αναλυτικές σημειώσεις διάλεξης. Οι μαθητές εισάγονται επίσης σε συγκεκριμένες βάσεις δεδομένων. Κατά τη διάρκεια της διάλεξης, διεξάγονται συζητήσεις και οι μαθητές ενθαρρύνονται να απαντήσουν σε ερωτήσεις και να βγάλουν τα δικά τους συμπεράσματα. Ως μέρος της ανάπτυξης των δεξιοτήτων των μαθητών, οι μαθητές θα χρησιμοποιήσουν μια ποικιλία εργαλείων βιοπληροφορικής. Η κατάλληλη προετοιμασία και επίδειξη προηγείται κάθε υπολογιστικής άσκησης. Σχετικά προβλήματα παρουσιάζονται και επιλύονται στην τάξη αλλά και δίδονται στους φοιτητές για περαιτέρω εξάσκηση στο σπίτι.</p> |
| <p>Βιβλιογραφία</p> | <p>(α) Βιβλιογραφία:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Practical Bioinformatics, 1st ed., Agostino, M., Garland Science, 2013 • Essential Bioinformatics, Xiong J., Cambridge university press, 2006 <p>(β) Αναφορές:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bernstam, Elmer V., Jack W. Smith, and Todd R. Johnson. 2010. "What Is Biomedical Informatics?" Journal of Biomedical Informatics 43 (1): 104–10. • Bhardwaj, Kartik Krishna, Siddhant Banyal, and Deepak Kumar Sharma. 2019. "Artificial Intelligence Based Diagnostics, Therapeutics and Applications in Biomedical Engineering and Bioinformatics." In Internet of Things in Biomedical Engineering, 161–87. Elsevier. • Liu, Yuan, Yamei Chen, and Leng Han. 2023. "Bioinformatics: Advancing Biomedical Discovery and Innovation in the Era of Big Data and Artificial Intelligence." The Innovation Medicine 1 (1): 100012. |

| | |
|------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> • Luo, Jake, Min Wu, Deepika Gopukumar, and Yiqing Zhao. 2016. "Big Data Application in Biomedical Research and Health Care: A Literature Review." <i>Biomedical Informatics Insights</i> 8 (January): 1–10. • Pereira, Rute, Jorge Oliveira, and Mário Sousa. 2020. "Bioinformatics and Computational Tools for Next-Generation Sequencing Analysis in Clinical Genetics." <i>Journal of Clinical Medicine Research</i> 9 (1). |
| Αξιολόγηση | <p>Στην αξιολόγηση των φοιτητών, ο συνολικός βαθμός του μαθήματος καθορίζεται από μία γραπτή ενδιάμεση εξέταση (βαρύτητας 20%), το βαθμό από τις Υπολογιστικές Ασκήσεις/Αναφορές εργαστηρίου 20% και μια γραπτή τελική εξέταση (βαρύτητας 60%).</p> <p>Η ενδιάμεση εξέταση του μαθήματος η οποία πραγματοποιείται μεταξύ 6ης και 8ης εβδομάδας περιλαμβάνει κυρίως ερωτήσεις σύντομης απάντησης, ερωτήσεις κρίσεως, επίλυση προβλημάτων και εξετάζει συγκεκριμένες ενότητες της ύλης του μαθήματος.</p> <p>Όσον αφορά τον εργαστηριακό βαθμό, περιλαμβάνει την αξιολόγηση των εργαστηριακών εκθέσεων (60% του εργαστηριακού βαθμού) που υποβάλλονται από τους μαθητές μετά από κάθε πείραμα και μια τελική εργαστηριακή εξέταση (40% του εργαστηριακού βαθμού) που περιλαμβάνει κυρίως σύντομες απαντήσεις σε ερωτήσεις και ερωτήσεις επίλυσης προβλημάτων. Στις εργαστηριακές τους εκθέσεις, οι μαθητές καλούνται να περιγράψουν την πειραματική διαδικασία, να αξιολογήσουν και να αναλύσουν τα αποτελέσματά τους και να απαντήσουν σε συγκεκριμένες ερωτήσεις. Κατά την αξιολόγηση εργαστηριακών εκθέσεων λαμβάνονται υπόψη τα ακόλουθα κριτήρια: (α) συλλογή πειραματικών δεδομένων (30%), (β) ανάλυση δεδομένων (40%) και εφαρμογή θεωρίας για την εξαγωγή συμπερασμάτων (30%).</p> <p>Ο βαθμός του εργαστηρίου προκύπτει από την αξιολόγηση των εργαστηριακών αναφορών (βαρύτητας 60% στο τελικό βαθμό του εργαστηρίου) που παραδίδουν οι φοιτητές για κάθε άσκηση, και μια τελική εξέταση (βαρύτητας 40% στο τελικό βαθμό του εργαστηρίου) που περιλαμβάνει κυρίως ερωτήσεις σύντομης απάντησης και επίλυση προβλημάτων. Στις εργαστηριακές αναφορές οι φοιτητές καλούνται να περιγράψουν τι έχουν κάνει στο εργαστήριο, να αξιολογήσουν και να αναλύσουν τα πειραματικά τους δεδομένα και να απαντήσουν σε ερωτήσεις κρίσεως. Όσον αφορά την αξιολόγηση των αναφορών των εργαστηριακών ασκήσεων λαμβάνονται υπόψη τα ακόλουθα κριτήρια: (α) συλλογή πειραματικών δεδομένων (30%), (β) ανάλυση δεδομένων (40%) και εφαρμογή της θεωρίας για εξαγωγή συμπερασμάτων (30%).</p> <p>Η τελική εξέταση του μαθήματος πραγματοποιείται κατά την 14η-16η εβδομάδα του εξαμήνου και περιλαμβάνει κυρίως ερωτήσεις σύντομης απάντησης, ερωτήσεις κρίσεως και επίλυση προβλημάτων καλύπτοντας όλες τις ενότητες της ύλης του μαθήματος.</p> <p>Για την κατανόηση των μαθησιακών αποτελεσμάτων γίνεται επανάληψη και ανακεφαλαίωση σε τακτά χρονικά διαστήματα.</p> <p>Τα πιο πάνω κριτήρια και μέσα αξιολόγησης, καθώς και η βαρύτητα τους, γνωστοποιούνται στους φοιτητές κατά την έναρξη του μαθήματος.</p> |
| Γλώσσα | Ελληνική, Αγγλική |



ΦΟΡΕΑΣ ΔΙΑΣΦΑΛΙΣΗΣ ΚΑΙ ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΣΗΣ ΤΗΣ ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ ΤΗΣ ΑΝΩΤΕΡΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ
THE CYPRUS AGENCY OF QUALITY ASSURANCE AND ACCREDITATION IN HIGHER EDUCATION

