

שימוש בכלים ביואינפורמטיים למדעי הרפואה והסייעוד

ד"ר ירון דקל
שנה"ל תשפ"ד, סמסטר א
תואר שני, יום רביעי - 14-16

תאור הקורס:

לעידן ה- **Big Data** ('נתוני עתק') השלכות מרחיקות על כל תחום מתחומי חיינו. המקצוע שמתרגם לכלים מעשיים את 'נתוני העתק' בתחומי מדעי החיים והרפואה הוא מקצוע הביואינפורמטיקה. קורס זה יפגיש אותנו עם כלים ביואינפורמטיים מרכזיים הזמינים ברשת שבעזרתם נוכל לגשת בצורה ממוקדת למידע הדרוש לנו לצורך עבודתנו המעשית ולצרכי העשרתנו הכללית. כל הרצאה תפתח ברקע תיאורטי בו נזכר במושגים ובנושאים בהם נעסוק באותו השיעור מתחומי הגנטיקה, ביוכימיה, ביולוגיה של התא וכו' ואז נכיר ונתרגל את הכלים החשובים הרלבנטיים למחקר אותם התכנים.

מטרות הקורס:

1. הכרת מאגרי המידע של ה- **NCBI** הכוללים בין השאר ספרות מקצועית, רצפי חלבונים וגנים, מאגרי מחלות ועוד.
2. הכרת מבנה הגן ורכישת כלים לחיפוש ובירור אלמטים ושוניות בתוכו
3. למי אנו יותר דומים? לפילים או אולי לבבונים? שימוש בכלים חישוביים לצרכי השוואת רצפי גנים וחלבונים בתוכנות ואלגוריתמים שונים
BLAST, CLUSTAL, MSA
4. מציאת פרומוטורים – איתור תחנת הרכבת המרכזית המפעילה את הגן ופקטורי השעתוק הנקשרים אליהם
5. איתור גנטי של מחלות – מוטציות מחוץ לגן ובתוכו, בין אקסונים ואינטרונים (מוטציות שחבור, הבנת מושג ה- **SNP**, סוגי מוטציות ומיקומם).
6. עץ החיים - הכרת המושג 'עץ פילוגנטי' והכרת כלים לבניית עצים בין ותוך משפחתיים.

פורמט הקורס:

הקורס יתקיים בפורמט הרצאות ותרגול. בכל הרצאה תינתן בתחילה סקירה רלבנטית על הנושאים והמושגים בהם יעסוק השיעור מתחומי הביולוגיה והרפואה. לאחר מכן נעבור למחשבים ונלמד להשתמש בכלים הרלבנטיים לאותו השיעור. בכל 3-4 הרצאות נקבל תרגיל לעבודה בבית שיסכם את הנלמד עד כה.

דרישות הקורס:

דרישת קדם - תואר ראשון באחד מתארי מדעי החיים ומקצועות הרפואה
הגשת ארבעה תרגילים 30%
תרגיל מסכם 70%

פורמט השיעורים עשוי להשתנות בהתאם לקצב ההתקדמות בכתה.

שעור 1:

מבואות – סקירה היסטורית על התפתחות הטכנולוגיות שאפשרו את צבירת 'נתוני העתק' החל משנות השמונים (**Abzymes, mtDNA**) ועד טכנולוגיות הריצופים העמוקים, **NGS**, של ימינו

שעורים 2-3:

הכרות כללית עם מאגרי המידע של **NCBI** והשימוש בהם. נתמקד בעיקר בשימוש ב –
OMIM , PROTEINS , GENES , PUBMED

שעורים 4-5:

מבנה הגן, אקסונים, אינטרונים ומה שביניהם. שימוש בתוכנת **Ensemble**

שעור 6:

מי דומה למי? השוואות רצפי חלבונים ו - **DNA** באלגוריתמים ותוכנות שונות
BLAST, CLUSTAL, MSA

שעורים 7-8:

פרומוטורים ופקטורי שיעתוק – הכרת מאגר **EPD** וחיפוש פרומוטורים לא ידועים בבעלי חיים ע"פ הומולוגיה לאדם. פקטורי שיעתוק – נכיר את תוכנות הניבוי לקישור פקטורי שיעתוק לפרומוטורים

שיעורים 9-10

איתור שונות גנטית הגורמת למחלות. ציפטיק פיברוזיס כמחלת בוחן למוטציות שונות המחוללות את המחלה.

שיעור 11

צבוע, מה הוא יותר, חתול או כלב? נבנה עצים פילוגנטיים ונחליט. בשיעור נבצע בניית עצים פילוגנטיים ליונקים וחולייתנים באלגוריתמים שונים.

ביבליוגרפיה :

מאגרי המידע של UCSF , NCBI , EBL , PDB ומספר רב של מאגרים נוספים ותוכנות שבהם נתנסה בשיעורים.

רשות:

Bioinformatics: A Practical Guide to the Analysis of Genes and Proteins.
Andreas D. Baxevanis, Gary D. Bader, David S. Wishart | May 12, 2020. ISBN-13: 978-1119335580. WILEY