

ARIANO IRPINO – Le nuove, avanzate frontiere, raggiunte dalla ricerca scientifica grazie ai progressi di una nuova disciplina, sono al centro del seminario *Quo vadis Bioinformatics*?, organizzato da Biogem, con la partecipazione di tre ex studenti, oggi ricercatori in altrettanti centri di ricerca europei.

L'incontro, presentato dal professore Gennaro Marino, responsabile area Formazione di Biogem, si propone di fare il punto sulle attuali applicazioni di questa scienza in biologia e in medicina, provando a coglierne le prospettive e le sfide nei prossimi decenni.

Alla dottoressa Simona Aufiero, Senior Bioinformatic Scientist presso l'Università di Medicina di Amsterdam, è riservato un focus sullo sviluppo di strumenti bioinformatici e modelli di intelligenza artificiale in ambito cardiologico.

Fabiola Curion, ricercatrice alla Oxford University, partendo dal suo percorso all'interno della biologia computazionale, ha il compito di raccontare le sfide che attendono i giovani ricercatori che si affacciano allo studio di Big Data e Single Cell Data analysis.

La bioinformatica come disciplina di mediazione culturale per eccellenza è infine al centro della testimonianza di Carmelo Laudanna, attualmente bioinformatico presso il gruppo Stem Cell and Cancer dell'Istituto di Ricerca in Biomedicina, a Barcellona.

Il convegno, in programma nella ormai consueta modalità in streaming, si avvale della

partecipazione attiva del vice-direttore scientifico e responsabile del laboratorio di bioinformatica di Biogem, Michele Ceccarelli, creatore, nel giro di dieci anni, di una vera e propria scuola di bioinformatica, affermatasi internazionalmente, dagli Stati Uniti all'Europa. La rassegna seminariale di Biogem potrà quindi contare, nei prossimi mesi, sulla partecipazione di altri ex-allievi del professore Ceccarelli, attualmente impegnati in importanti centri di ricerca in Italia e nel mondo.

* * *

I progetti di sequenziamento che si sono sviluppati in questi ultimi 20 anni hanno generato, e continuano incessantemente a generare, una enormità di dati biologici la cui interpretazione non è possibile se non attraverso l'utilizzazione di una scienza giovane ed in rapidissima evoluzione come la bioinformatica. Questo incontro, attraverso gli interventi tre studiosi, che si sono formati Biogem e che attualmente occupano posizioni di rilievo in tre diversi prestigiosi centri di ricerca europei, si propone di fare il punto sulle attuali applicazioni in biologia e in medicina di questa scienza e di coglierne le prospettive e le sfide nei prossimi decenni. Gli argomenti su cui discuteranno i relatori sono riassunti di seguito.

Simona Aufiero *Malattie cardiache: dal sequenziamento, all'intelligenza artificiale*

Grazie all'avanzamento delle tecniche di sequenziamento e della bioinformatica, gli RNA circolari, inizialmente ritenuti un prodotto di scarto del normale processo di splicing, sono stati scoperti essere espressi in maniera regolata e tessuto specifica. Ulteriormente, essendo gli RNA circolari delle molecole altamente stabili sono stati riconosciuti come nuovi potenziali biomarker and molecole terapeutiche. Fino a pochi anni fa, ancora poco era noto circa gli RNA circolari nel cuore, abbiamo quindi condotto una serie di studi per ottenere informazioni circa l'espressione, la formazione e le funzioni degli RNA circolari cardiaci in condizioni fisiologiche e patologiche quali la cardiomiopatia dilatativa. Accanto alla bioinformatica, l'uso di sistemi di intelligenza artificiale nell'assistenza sanitaria e in medicina è in forte espansione. In particolare nel settore cardiologico, le ricerche si focalizzano sullo sviluppo di algoritmi di machine learning e modelli di deep learning per migliore la diagnosi di malattie cardiache e quindi offrire una cura appropriata. In particolare, negli ultimi anni le mie ricerche si sono focalizzate sullo sviluppo di modelli di deep learning per la diagnosi di malattie cardiache di origine genetica con una penetranza incompleta, quali la sindrome del QT lungo. L'individuazione dei portatori silenti della malattia, è di fondamentale importanza per evitare la comparsa di eventi cardiaci, quali aritmie, che causerebbero morte.

Fabiola Curion *Building the Big Picture: single cell, data analysis e come affrontare la scienza che ci aspetta*

La pandemia del 2020 ha evidenziato come la vita degli esseri umani sia ormai interconnessa in un delicato equilibrio, dove il benessere di tutti dipende dalla collaborazione delle parti. Abbiamo l'urgenza di generare risposte veloci e efficaci alle sfide che abbiamo davanti. L'unico modo di affrontare la scienza che ci aspetta è attraverso un approccio creativo e multidisciplinare che metta insieme settori scientifici indipendenti, con lo sguardo sempre rivolto a una big picture sempre più complessa. Nel mio talk racconterò del mio percorso per diventare una Biologa Computazionale, delle sfide che attendono i giovani ricercatori che si affacciano allo studio di Big-Data e Single Cell Data analysis, e di come lavorare a un'interfaccia sempre più affollata di idee, persone e tecnologie mi abbia fornito gli strumenti per costruire la mia coloratissima big picture.

Carmelo Laudanna *La Bioinformatica nelle Life Sciences: il mio percorso di ricerca*

La bioinformatica è l'incrocio tra biologia, informatica e utilizzo di nuove tecnologie, per questo la figura del bioinformatico deve avere la capacità di inserirsi in ruoli di mediazione culturale, professionale e scientifica tra biologi, clinici e informatici. Per tale multidisciplinarietà è necessaria una specifica formazione che fornisca le competenze utili per lavorare nell'ambito dell'informatica applicata alla biologia e alla medicina. Queste conoscenze spaziano dalle scienze biologiche alle tecnologie dell'informazione rendendo il bioinformatico capace di affrontare, analizzare e sviluppare sistemi informatici per la soluzione di problematiche biologiche. I progressi nell'ambito delle scienze della vita hanno reso inoltre necessario assicurare un adeguato supporto informatico alla ricerca; infatti una caratteristica dell'era post-genomica consisterà nello sviluppo di innovative modalità di trattamento dell'enorme mole di dati ottenuti sperimentalmente, al fine di individuare possibili interconnessioni tra le informazioni genotipiche, quelle fenotipiche e le analisi clinico-mediche. In questo talk parleró della mia personale esperienza come Bioinformatico e del percorso di transizione che mi ha portato dal "bench al keyboard"