

# 生物信息学的临床研究应用

## *Clinical Application of Bioinformatics*

近年来，生命科学和基础医学研究快速进入多组学时代。生物信息学作为交叉学科，帮助解答了组学研究中一系列的数据分析和核心算法关键问题、带来了疾病诊疗新方法、推动了基础研究向临床应用转化。本课程围绕多组学研究环境下生物信息学的最新研究进展，从多个侧面介绍生物信息技术在组学相关研究中所涉及的原理、方法和临床应用，以提高学生的综合研究素质，满足大数据时代医学研究生对数据处理与分析能力的需求。

本课程从多组学研究的各个侧面展开深入浅出的介绍，使学生了解生物信息技术在临床组学相关研究中所涉及的原理、方法和应用，提升研究生对组学研究的文献阅读能力；另一方面结合课程内安排的随堂上机操作，帮助学生熟悉和初步应用代表性的组学分析方法，为后续独立进行基本数据处理和分析研究打下基础。

课程内容包括：

一、生物信息学基本知识：介绍生物信息的发展简史、研究的主要领域和大致内容

二、多组学数据的生物信息分析：以近年来多组学研究的科研进展为例，包括表型组学、表观遗传组学、群体基因组学、宏基因组学、蛋白结构组学、医学影像组学等，介绍生物信息学分析在研究中的具体应用。

三、临床研究相关的数据库介绍：以基因组学相关数据库为核心，重点讲解 UCSC, Genecards, GEO 等数据库的特点和使用

四、生信分析工具使用：介绍 Linux 操作系统及常用命令、R 语言常用命令编程和基本作图

五、二代测序原理、应用、分析：以 Illumina 系列测序仪和测序数据为例，介绍二代测序的原理、应用和发展。

六、上机分析实践：以外显子测序、RNA-seq、ChIP-seq 为例，介绍具体数据分析工具，进行上机实践。



周文浩，复旦大学附属儿科医院新生儿科教授、博士生导师、副院长，中华医学会儿科分会新生儿学组组长。长期从事新生儿脑发育研究和新生儿遗传代谢病研究。主持多项国家级和省部级课题，培养 20 余位研究生，在《Nature Medicine》、《JAMA Pediatric》、《Developmental Cell》等专业 SCI 论文 128 篇，获多项省部级奖项。



卢宇蓝，复旦大学附属儿科医院副研究员，复旦大学生物信息学博士（2015）。主要研究以遗传罕见病为代表的基因组学研究及生物信息学算法开发研究，在 Human Genetics, Journal of Molecular Diagnosis 等期刊发表 SCI 论文 20 余篇。



董欣然，复旦大学附属儿科医院儿研所助理研究员。研究方向为儿科疾病多组学大队列数据分析和疾病机制探索的生物信息算法开发。在 Cell Reports, Journal of Medical Genetics 等期刊杂志上发表专业论文 23 篇。



王雅琼，复旦大学附属儿科医院助理研究员。在博士后期间参与美国 NSIGHT 新生儿基因组项目。主要研究领域为个人基因组数据解读，关注基因组测序技术在遗传病的诊断和新生儿筛查中的应用。在 Nature Medicine, Human Mutation, New Phytologist 等国际期刊发表论文。



## 课程设置

学分：2 学分

学时：36 学时

基础知识要求：**建议学生具备遗传学或信息科学基础，选课同学请自备电脑。**

上课时间：2021 年 8 月 24 日 - 27 日

课程助教：倪琦

邮箱地址：qni13@fudan.edu.cn

手机号：15201927383（同微信号）

选课网址：

<http://register.fudan.edu.cn/qljfwappnew/sys/lwFudanRegistrationPlatform/index.do#/project>

课程进度安排：2021 年 8 月 24 日至 8 月 27 日				
日期	星期	节次	上课内容	授课教师
8 月 24 日	星期二	1~2	组学诊断和新生儿遗传病诊治	周文浩
8 月 24 日	星期二	3~4	国际人类表型组计划研究进展	汪思佳
8 月 24 日	星期二	6~7	群体基因组学的演化研究进展	王传超
8 月 24 日	星期二	8~9	组学数据资源与索引	卢宇蓝
8 月 24 日	星期二	11~12	组学数据分析操作 I (Linux 基础+R 入门)	卢宇蓝
8 月 25 日	星期三	1~2	基因组测序的原理与分析方法	卢宇蓝
8 月 25 日	星期三	3~4	遗传病诊断与筛查的基因组学方法	王雅琼
8 月 25 日	星期三	6~7	转录组学的分析与临床应用	田卫东
8 月 25 日	星期三	8~9	基于基因组表达调控分析的药物靶点开发研究	沈宁
8 月 25 日	星期三	11~12	组学数据分析操作 II (R 语言操作)	董欣然
8 月 26 日	星期四	1~2	表观组学分析研究进展	秦谦
8 月 26 日	星期四	3~4	蛋白质结构预测与功能研究	许可
8 月 26 日	星期四	6~7	宏基因组检测的临床应用与分析	王明帮
8 月 26 日	星期四	8~9	病原微生物检测技术与挑战	甘明宇
8 月 26 日	星期四	11~12	Systems Biology for Translational Precision Medicine	于吉洋
8 月 27 日	星期五	1~2	医学影像遗传学研究进展与应用	姚烨
8 月 27 日	星期五	3~4	单细胞测序研究思路与应用	张丰
8 月 27 日	星期五	6~7	组学数据分析操作 III (实践)	董欣然

参考教材：

- 1 《临床遗传学》 贺林, 马端, 段涛 978-7-5478-1723-0 上海科学技术出版社 2013 年 5 月
- 2 《Lewin 基因 X》 J.E.克雷布斯等 978-7-03-036276-6 科学出版社 2013 年 2 月
- 3 《高通量测序技术》 李金明 978-7-03-059306-1 科学出版社 2018 年 12 月
- 4 《R 语言实战》 Robert I. Kabacoff 978-7-115-42057-2 人民邮电出版社 2016 年 5 月