

**Dottorando:** Dott. Davide Bolognini

**Dottorato in Medicina Molecolare (XXXIII ciclo)**

**Attività scientifica svolta nel 1° anno di Dottorato, Anno Accademico 2017/2018.**

**• Ricerca Svolta:**

Le varianti del numero di copie (CNV) sono riarrangiamenti genomici di segmenti di DNA di almeno 50 paia di basi che si presentano in un numero di copie diverso da quello che si trova sul genoma di riferimento. Le CNV sono una delle maggiori fonti di variabilità genetica nell'uomo e alcune di queste sono state trovate associate a condizioni patologiche quali disturbi neurologici, disturbi cardiovascolari e tumori.

Dal momento che, ad oggi, l'identificazione delle CNV viene eseguita con piattaforme *microarray* o mediante l'analisi di dati generati da sequenziatori di seconda generazione e dal momento che questi approcci richiedono strumenti costosi e lunghi tempi d'attesa (nell'ordine della settimana) per produrre risultati utili, abbiamo sviluppato una collezione di codici *perl*, *python*, *R* e *fortran* e li abbiamo racchiusi in un *software*, Nano-GLADIATOR, per l'identificazione delle CNV che sfrutta le caratteristiche dei recenti sequenziatori di terza generazione MinION e GridION X5; una corsa di sequenziamento con questi strumenti impiega, nel complesso, poco più di 48 ore ma la natura sequenziale del processo di sequenziamento tramite nanopori consente a MinION e GridION X5 di generare sequenze di acido nucleico continuamente, permettendo così l'analisi dei dati prodotti in tempo reale; in aggiunta, MinION ha un costo molto basso e dimensioni ridotte, caratteristiche queste che ne consentono l'utilizzo anche in piccoli laboratori.

Nano-GLADIATOR è stato testato su dati di sequenziamento MinION sia prodotti nel nostro laboratorio che pubblicamente disponibili ed ha generato profili di CNV altamente correlati con quelli ottenuti dalle piattaforme *microarray* utilizzate come standard di riferimento (il valore della correlazione e la risoluzione di Nano-GLADIATOR aumentano all'aumentare del numero di sequenze analizzabili), dimostrandosi anche migliore in termini di precisione e sensibilità rispetto ad altri *software* disponibili per l'identificazione di CNV.

**• Abstracts:**

**Titolo:** Large Genomic Alterations Occurring in the Transition from Chronic to Blast Phase of Chronic Myeloproliferative Neoplasms.

**Autori:** Niccolò Bartalucci, Alberto Magi, Elisa Contini, **Davide Bolognini**, Simone Romagnoli, Paola Guglielmelli e Alessandro Maria Vannucchi.

**Data del Congresso:** 60th ASH (American Society of Hematology) Annual Meeting & Exposition (December 14, 2018).

**• Partecipazione a congressi e corsi:**

**• Congressi:**

Nessuna partecipazione a congressi

**• Corsi:**

Cormac Thomas Taylor: "Targeting hypoxia-sensitive pathways in inflammatory bowel disease". 12 Dicembre 2017 (Siena)

Leonardo Tenori: "Approccio metabolomico alla malattia cardiovascolare". 5 Dicembre 2017 (Firenze)

Agnes Allans Dottir: "COMUNICARE LA RICERCA". 7 Febbraio 2018 (Siena, Soft Skill)

John L. Telford: "SCIENTIFIC WRITING AND PRESENTATION". 12 e 14 Febbraio 2018 (Siena, Soft Skill)  
Giulio Ghellini e Laura Neri: "CREATING VALUE FROM LARGE ARCHIVE AND BIG DATA". 13 e 15 Febbraio 2018 (Siena, Soft Skill)  
Elena Meli: "COMUNICARE IN RICERCA". 16 Febbraio 2018 (Siena, Soft Skill)  
Simone Furini, Elisa Frullanti: "BIG DATA IN MEDICAL GENETICS: THE GENOMIC MEDICINE". 21 Febbraio 2018 (Siena, Soft Skill)  
Francesco Senatore, Lorenzo Zanni: "SPIN-OFF E START UP DELLA RICERCA". 19 e 21 Febbraio 2018 (Siena, Soft Skill)

• **Altro (Lezioni):**

Assistenza in 6 lezioni (24 ore) pratiche tenute dal Dott. Alberto Magi nell'ambito del corso "TECNICHE IN BIOTECNOLOGIE E LABORATORIO DI BIOTECNOLOGIE" (B016875), di cui è titolare la prof. Betti Giusti, del corso di laurea triennale in Biotecnologie (classe di laurea L-02) dell'Università degli Studi di Firenze

• **Pubblicazioni scientifiche:**

Titolo: NanoR: an user-friendly R package to analyze and compare nanopore sequencing data  
Autori: **Davide Bolognini**, Niccolò Bartalucci, Alessandra Mingrino, Alessandro Maria Vannucchi, Alberto Magi  
Rivista: BMC Bioinformatics (BINF-D-18-00496)  
Stato: Under review

Titolo: Nano-GLADIATOR: real-time detection of copy number alterations from nanopore sequencing data  
Autori: Alberto Magi, **Davide Bolognini**, Niccolò Bartalucci, Alessandra Mingrino, Roberto Semeraro, Luna Giovannini, Stafania Bonifacio, Daniela Parrini, Elisabetta Pelo, Francesco Mannelli, Paola Guglielmelli, Alessandro Maria Vannucchi  
Rivista: Genome Biology (GBIO-D-18-01049)  
Stato: Under review

• **Eventuali soggiorni in altri laboratori italiani o esteri:**

Dal 1/10/2018 (e fino al 31/09/2019), Pre-Doctoral Fellow alla Genomics Core Facility di EMBL/EBI (European Molecular Biology Laboratory/European Bioinformatic Institute).

Dottorando (Dott. Davide Bolognini)

Tutor (Dott. Ing. Alberto Magi)