

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

Professor de contacte

Nom: Sònia Casillas Viladerrams

Correu electrònic: Sonia.Casillas@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Antoni Barbadilla Prados

Raquel Egea Sánchez

Prerequisits

És convenient que l'alumne repassi els conceptes bàsics assolits a les assignatures de segon:

- el mòdul de Bases de dades i fonaments de programació dins de l'assignatura Tècniques Instrumentals
- Genètica Molecular de eucariotes
- Genètica Molecular de procariotes
- Genètica de poblacions
- el contingut sobre estructura i funció de proteïnes de la assignatura de Bioquímica

Així també, aquesta assignatura es complementa amb la assignatura Genòmica, proteòmica i interactòmica que es fa al mateix semestre, per la qual cosa es requereix un co-seguiment.

És molt recomanable coneixements d'anglès per a la lectura d'informació.

Objectius

La bioinformàtica, el tractament, l'anàlisi informàtica, i la interpretació i modelització de dades moleculars i genòmiques ha adquirit un protagonisme fonamental a la genètica actual. La matèria impartida durant aquest curs constitueix una visió introductòria a la bioinformàtica i els objectius principals són:

- Proporcionar als estudiants els coneixements bioinformàtics bàsics que els permeti tant l'ús d'eines per a realitzar cerques d'informació a les bases de dades com abordar l'anàlisi computacional de seqüències d'àcids nucleics, proteïnes i genomes
- Aplicar la programació de scripts per a l'automatització de tasques bioinformàtiques reiteratives
- Donar una perspectiva del potencial d'aquesta disciplina tant en l'àmbit de la recerca com professional

Competències

- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."

- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.
- Raonar críticament.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
- Utilitzar i interpretar les fonts de dades de genomes i macromolècules de qualsevol espècie i comprendre els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica per establir les relacions corresponents entre estructura, funció i evolució.

Resultats d'aprenentatge

1. Argumentar la transcendència dels avenços en la generació i interpretació de dades a escala genòmica per a la comprensió i la manipulació tecnològica dels organismes.
2. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
3. Explicar i aplicar els mètodes de l'anàlisi i l'anotació de genomes.
4. Llistar i explicar el contingut de les bases de dades bioinformàtiques i fer recerques d'informació.
5. Raonar críticament.
6. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
7. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
8. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
9. Utilitzar i interpretar els resultats de les aplicacions bioinformàtiques per a l'anàlisi molecular de seqüències.
10. Utilitzar les tècniques i les eines bioinformàtiques que permeten descriure i analitzar el genoma humà.
11. Utilitzar les tècniques, les eines i les metodologies que permeten descriure, analitzar i interpretar les enormes quantitats de dades produïdes per les tecnologies de gran rendiment.

Continguts

Tema 1. Introducció a la bioinformàtica. La bioinformàtica a la recerca genòmica. Els tres vèrtex de l'anàlisi bioinformàtica. Els reptes bioinformàtics d'integració de dades.

Tema 2. Bases de dades d'interès per a les biociències. Bases de dades bibliogràfiques. Construcció d'estratègies de cerca. Bases de dades moleculars. Motors de cerca.

Tema 3. Formats de seqüències. Extracció de seqüències de les bases de dades primàries. Formats de seqüències. Eines per la conversió entre formats.

Tema 4. Estadístiques de seqüències. Eines de visualització, edició i anàlisi de seqüències. Estadístiques de seqüències.

Tema 5. Alineament de seqüències. Comparació de seqüències. Alineament local i global per programació dinàmica. Matrius de puntuació: identitat i similitud. Penalitzacions per gaps. Dot-plots.

Tema 6. Cerques per similitud. Algoritmes heurístics per a la cerca per similitud contra bases de dades: BLAST. Aplicacions del BLAST. Cerca d'homòlegs remots per PSI-Blast. Eines per l'automatització de cerques per similitud.

Tema 7. Alineament múltiple. Alineament múltiple de seqüències. Alineaments progressius. Matrius de distància. Paquet CLUSTAL. Aplicacions de l'alineament múltiple. Eines per l'automatització d'alineaments múltiples. Matrius de posició (pes) i LOGOS.

Tema 8. Reconstrucció filogenètica molecular. La filogenia molecular. Mètodes d'inferència filogenètica. Eines per la reconstrucció filogenètica. Exemples de reconstrucció filogenètica.

Tema 9. Assemblatge de genomes. Mapeig contra genomes de referència. Algoritmes d'assemblatge de novo. Formats i eines de visualització d'assemblatges.

Tema 10. Anotació de genomes. Anotació de gens. Anotació de regions reguladores. Visualització d'anotacions a través de navegadors genòmics.

Tema 11. Genòmica comparativa i funcional. Diferents nivells de comparació. Blocs sintènics. Hotspots de reorganització. Visualització comparativa mitjançant navegadors genòmics.

Metodologia

La metodologia docent inclou dos tipus d'activitats diferenciades: classes de teoria i classes pràctiques d'aula d'informàtica. L'aprenentatge també comptarà amb una tutorització individual i/o col·lectiva dels estudiants que servirà de recolzament per a resoldre qüestions més concretes o que ho requereixin per la seva complexitat o dificultat.

Classes teòriques

Classes per transmetre els conceptes bàsics i la informació necessària per desenvolupar un aprenentatge autònom. Foment de la participació activa dels estudiants.

Classes de Pràctiques d'aula d'informàtica

Aquestes pràctiques s'organitzaran a partir de problemes plantejats pels professors que caldrà resoldre usant les diferents eines i anàlisis bioinformàtiques.

Seminaris i/o conferències

A les últimes sessions del curs hi haurà seminaris i/o conferències d'investigadors en el camp de la bioinformàtica.

Tutories

Individuals o en grups petits per a la resolució de dubtes relacionats amb l'assignatura. Aquest tipus d'activitat es podrà realitzarà per petició dels alumnes.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de teoria	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11
Pràctiques Aula Informàtica	27	1,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Seminaris	3	0,12	1, 3, 9, 10, 11
Tipus: Supervisades			
Tutoria	4	0,16	2, 5, 6, 7
Tipus: Autònomes			
Elaboració de treballs	15	0,6	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11

Estudi	39	1,56	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Lectura de textos	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Resolució de problemes	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11

Avaluació

El sistema d'avaluació s'organitza en **quatre activitats principals** i hi haurà, a més, un examen de **recuperació** i una **activitat opcional de millora de nota final**. Els detalls de les activitats són:

Activitats d'avaluació principal

- **Avaluacions parcials (1 i 2)**. Pes global **50%**

Les avaluacions parcials són proves combinades que poden constar de preguntes de tipus test, de respostes escrites i de resolució de problemes.

Els pes de cadascuna de les avaluacions serà del **25%**.

Per superar aquestes dues avaluacions cal assolir una **nota mínima de 4,0 en cadascuna d'elles**.

- **Avaluació continuada**. Pes global **25%**

Al llarg de tot el curs el professorat plantejarà problemes computacionals o qüestions relatives a la matèria impartida que l'alumnat haurà de resoldre en forma d'avaluacions.

El caràcter continuat d'aquesta avaluació fa que no es pugui avaluar l'assignatura a no ser que hi hagi un **participació mínima en un 50% de les proves proposades**.

- **Treball integrador** . Pes global **15%**

El treball consistirà en la resolució d'un problema que contindrà qüestions relatives als diferents blocs temàtics presentats durant les classes de teoria i de pràctiques.

Aquests treballs es realitzaran en grups de 3-4 alumnes i són de caràcter autònom. El professorat tutoritzarà els treballs i resoldrà dubtes i qüestions de plantejament.

Els alumnes lliuraran els treballs als professors seguint les directrius de continguts, presentació i terminis fixats.

Aquesta activitat és de caràcter **obligatori** i la no participació comportarà la **no avaluació de l'assignatura**.

- **Pràctiques aula d'informàtica**. Pes global **10%**

Es valorarà aquí l'assistència i participació activa dels alumnes a les activitats proposades durant les sessions d'aula d'informàtica.

El caràcter continuat d'aquesta avaluació fa que no es pugui avaluar l'assignatura a no ser que hi hagi un **participació mínima en un 50% de les proves proposades**.

Examen de recuperació

Obligatori per a alumnes que no s'hagin presentat o bé no hagin superat amb nota ≥ 4 algun dels exàmens d'avaluació parcial 1 i/o 2.

Es podran recuperar les avaluacions individualment i la nota, si és superior o igual a 4,0, farà promig amb les aprovades. En cas que en la/les proves recuperades no s'arribi a un mínim de 4,0, en **no poder promitjar no s'aprova l'assignatura**.

En cas de presentar-se a la recuperació d'ambdues avaluacions parcials, el càlcul de la nota es farà pel conjunt de les dues proves (considerant-ho com a un sol examen).

Millora de la qualificació final

Els alumnes que havent superat les avaluacions 1 i 2 vulguin **millorar la seva qualificació final**, podran optar a una prova final. Aquesta prova inclourà **la totalitat de la matèria**. No és possible millorar la nota mitjançant treballs o altres tipus d'activitats.

El **grau de dificultat** d'aquesta prova es correspondrà amb l'objectiu de la mateixa i, per tant, **podrà ser superior al de les avaluacions parcials**.

L'alumne que es presenta a aquesta prova **renuncia a les qualificacions prèvies** i per tant, la **nota** d'aquesta **prova de millora** serà la que **prevaldrà** en la qualificació final encara que sigui inferior a l'obtinguda per parcials.

Fórmula de ponderació de la nota final

Nota final = [(Avaluació 1 x 0,25) + (Avaluació 2 x 0,25) + (Avaluació continuada x 0,25) + (Treball integrador x 0,15) + (Pràctiques aula informàtica x 0,10)]

Aprovat

L'assignatura es considera aprovada si la **nota final és >= 5.0**

No avaluable

S'obindrà la qualificació de "**No avaluable**" quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui **inferior al 50%** de les programades.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació continuada	25	2,5	0,1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Avaluació 1 (continguts teòric-pràctics)	25	2,5	0,1	2, 4, 7, 8, 9, 11
Avaluació 2 (continguts teòric-pràctics)	25	2,5	0,1	1, 2, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 11
Pràctiques aula d'informàtica	10	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Treballs integrador	15	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11

Bibliografia

Llibres

- Compeau, P i Pevzner, P. 2015. Bioinformatics Algorithms. An active learning approach. Volumes I & II. Active Learning Publishers LLC.

- Attwood, TK. i Parry-Smith, J. 1999. Introduction to Biocomputing. Longman, UK. (Introducción a la Bioinformática. Attwood y Parry-Smith. 2002. Pearson Educación, S.A.)
- Cristianini, N. Y M. W. Hahn. 2007. Introduction to Computational Genomics. A case studies approach. Cambridge Univ. Press.
- Pevzer, P & R Shamir. 2011. Bioinformatics for biologists. Cambridge Univ. Press.
- Samuelsson, T. 2012. Genomics and Bioinformatics. Cambridge Univ. Press.
- Scherer, S. 2008. A short guide to the Human Genome. Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- Xiong, J. 2006. Essential bioinformatics. Cambridge Univ. Press.

MOOCS i recursos online:

- Biology meets Programming: Bioinformatics for Beginners (course by Compeau&Pevzner):
<https://www.coursera.org/learn/bioinformatics>
- Journey to the Frontier of Computational Biology (Specialization by Compeau&Pevzner):
<https://www.coursera.org/specializations/computational-biology>
- Web associada al llibre "Compeau, P i Pevzner, P. 2015. Bioinformatics Algorithms. An active learning approach. Volumes I & II. Active Learning Publishers LLC":
<http://bioinformaticsalgorithms.com/index.htm>
- Problemes computacionals a Rosalind: <http://rosalind.info/problems/locations/>