

**Guia docent de l'assignatura "Bioinformàtica"****2011/2012**

Codi: 101951

Crèdits ECTS: 6

Titulació	Pla	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	833 Graduat en Genètica	OB	3	1

**Contacte**

Nom : Antoni Barbadilla Prados

Email : Antonio.Barbadilla@uab.cat

**Utilització d'idiomes**

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Algun grup íntegre en anglès: No

Algun grup íntegre en català: No

Algun grup íntegre en espanyol: No

**Prerequisits**

- Es convenient que l'alumne repassi els conceptes bàsics assolits a les assignatures de segon: Genètica Molecular de eucariotes, Genètica Molecular de procariotes, el mòdul de *Bases de dades i fonaments de programació* dins de l'assignatura tècniques instrumentals i Genètica de poblacions. Així també aquesta assignatura es complementa amb la assignatura Genòmica, proteòmica i interactòmica que es fa a aquest mateix quadrimestre, per la qual cosa ha de haver un co-seguiment.
- És molt recomanable coneixements d'anglès per la lectura d'informació

**Objectius i contextualització**

La bioinformàtica, el tractament, la anàlisi informàtica, 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 realitzar cerques d'informació a les bases de dades (tant bibliogràfiques com moleculars) com abordar l'anàlisi computacional de seqüències d'àcids nucleics, proteïnes i genomes.
- Aplicar la programació de scripts per a la automatització de tasques bioinformàtiques reiteratives
- Donar una perspectiva del potencial d'aquesta disciplina tant en l'àmbit de la recerca com professional.

**Competències i resultats d'aprenentatge**

**1489:E14 - 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.**

1489:E14.01 - Llistar i explicar el contingut de les bases de dades bioinformàtiques i fer recerques d'informació.

1489:E14.02 - Utilitzar i interpretar els resultats de les aplicacions bioinformàtiques per a l'anàlisi molecular de seqüències.

**1489:E15 - Conèixer i aplicar les eines "òmiques" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica.**

1489:E15.01 - 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.

**1489:E16 - Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.**

1489:E16.01 - Utilitzar les tècniques i les eines bioinformàtiques que permeten descriure i analitzar el genoma humà.

**1489:E24 - 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.**

1489:E24.03 - 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.

**1489:T01 - Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.**

1489:T01.00 - Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.

**1489:T03 - Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.**

1489:T03.00 - Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

**1489:T07 - Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.**

1489:T07.00 - Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.

**1489:T10 - Raonar críticament.**

1489:T10.00 - Raonar críticament.

**1489:T13 - Desenvolupar l'aprenentatge autònom.**

1489:T13.00 - Desenvolupar l'aprenentatge autònom.

## Continguts

**Tema 1. Introducció a la bioinformàtica.** La bioinformàtica a la recerca microbiològica. Els tres vèrtex de l'anàlisi bioinformàtica.

**Tema 2. Bases de dades d'interès per a les biociències.** Bases de dades bibliogràfiques. Construcció d'estratègies de cerca. Alertes automàtiques. Cerques exhaustives. Anàlisis bibliomètrics. Bases de dades moleculars. Motors de cerca: Entrez i SRS.

**Tema 3. Alineament de seqüències.** Comparació de seqüències. Alineament de parelles. Alineament local i global. Matrius de puntuació: similitud. Puntuació per *gaps*. Dot-Plot. Programació dinàmica. Algorismes Heurístics.

**Tema 4. Cerques per similitud i alineament múltiple.** Algorismes per a la cerca de similars en bases de dades: estratègies BLAST i FASTA. Cerca d'homòlegs remots, estratègia PSI-Blast. Alineament múltiple de seqüències. Alineaments progressius, fonaments. ClustalW.

**Tema 5. Proteïnes: anàlisi de la seqüència.** Relació seqüència-estructura-funció: homologia i analogia. Prediccions a partir de la seqüència proteica. Motius, dominis i famílies estructural/funcionals. Patrons, perfils i HMM. Cerca en bases de dades secundàries: PROSITE, Pfam.

**Tema 6. Proteïnes: anàlisi de l'estructura.** El banc d'estructures PDB. Alineament estructural: DALI, VAST. Classificació estructural de dominis de proteïnes: SCOP, CATH. Bases de dades integrades: Interpro, CDD.

**Tema 7. Genòmica.** Seqüenciació, ensamblatge i anotacions de genomes. Genòmica comparativa i funcional. Navegadors genòmics.

**Tema 8. Reconstrucció filogenètica molecular.** La filogènia molecular. Mètodes d'inferència filogenètica. Exemples de reconstrucció filogenètica.

**Tema 9. Programació de scripts per a la automatització de tasques bioinformàtiques.** L'anàlisi bioinformàtica estàndard. La automatització de tasques mitjançant scripts. Aplicacions.

## Metodologia

La metodologia docent inclou quatre tipus d'activitats: classes de teoria, seminaris, classes pràctiques i sessions de tutoria.

### Classes teòriques

Classes per transmetre els conceptes bàsics i la informació necessària per desenvolupar un aprenentatge autònom. Foment de la participació activa dels estudiants. Suport de les presentacions en PowerPoint que estaran en disposició de l'alumne al Campus Virtual.

### Seminaris i treballs (presentacions orals)

Els seminaris (amb grups de una 30 alumnes) s'utilitzaran per a la presentació i defensa del treballs elaborats pels grups. Les presentacions orals son exercicis combinats d'autoaprenentatge i de treball supervisat en els quals els alumnes preparen i presenten a la resta de la classe un tema relacionat amb la matèria.

Els grups dels treballs estaran formats per 4-5 estudiants triats aleatòriament per tal de incentivar la interacció flexible entre els estudiants. Els temes dels treballs contindran parts de la matèria de l'assignatura i seran els professors que els assignaran als grups d'alumnes.

Els treballs estaran estructurats en: (1) **introducció** general al tema, (2) **conceptes claus** (definicions breus), (3) **problema biològic** plantejat pel grup d'alumnes relatiu al tema de treball, (4) **procediment bàsic** a seguir per a l'execució del tema de treball i, (5) **fonts d'informació** a que es fa referència.

La presentació i defensa dels treballs es farà de forma col·lectiva i posteriorment, tant els professors com la resta d'alumnes participarà activament en la discussió dels mateixos.

Els treballs s'hauran de lliurar (en format de text) a traves del Campus Virtual seguint el termini que s'indicarà durant els curss.

En quan a la valoració dels treballs, a l'apartat d'avaluació s'especifica com es portarà a terme i el pes d'aquesta valoració sobre el total de l'assignatura.

### Pràctiques d'aula d'informàtica

Pràctiques són de caràcter obligatori i es durant a terme a les aules d'informàtica de la Facultat. Aquestes pràctiques s'organitzaran a partir de problemes plantejats pels professors que caldrà resoldre usant les diferents eines i anàlisis bioinformàtiques.

### Tutories

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

## Activitats formatives

Activitat	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
Classes de teoria	22	0.88	1489:E14.01 , 1489:E16.01 , 1489:T01.00 , 1489:T10.00 , 1489:T13.00 , 1489:T03.00 , 1489:E24.03 , 1489:E15.01 , 1489:E14.02
Pràctiques Aula Informàtica	25	1.0	1489:E14.01 , 1489:T01.00 , 1489:T07.00 , 1489:T13.00 , 1489:T10.00 , 1489:T03.00 , 1489:E24.03 , 1489:E14.02 , 1489:E15.01 , 1489:E16.01
Seminaris i Presentació Treballs	5	0.2	1489:E14.01 , 1489:T13.00 , 1489:T10.00 , 1489:T07.00 , 1489:T03.00 , 1489:T01.00 , 1489:E24.03 , 1489:E16.01 , 1489:E15.01 , 1489:E14.02

<b>Tipus: Supervisades</b>			
Tutoria	4	0.16	1489:T01.00 , 1489:T13.00 , 1489:T10.00 , 1489:T07.00
<b>Tipus: Autònomes</b>			
Elaboració de treballs	20	0.8	1489:E14.01 , 1489:E14.02 , 1489:E15.01 , 1489:E24.03 , 1489:T03.00 , 1489:T10.00 , 1489:T13.00 , 1489:T07.00 , 1489:T01.00 , 1489:E16.01
Estudi	45	1.8	1489:E14.01 , 1489:E16.01 , 1489:T01.00 , 1489:T07.00 , 1489:T13.00 , 1489:T10.00 , 1489:T03.00 , 1489:E24.03 , 1489:E15.01 , 1489:E14.02
Lectura de textos	10	0.4	1489:E14.01 , 1489:T03.00 , 1489:T10.00 , 1489:T13.00 , 1489:T07.00 , 1489:T01.00 , 1489:E14.02 , 1489:E15.01 , 1489:E24.03 , 1489:E16.01
Recerca Bibliogràfica	10	0.4	1489:E14.01 , 1489:E15.01 , 1489:E16.01 , 1489:T01.00 , 1489:T10.00 , 1489:T13.00 , 1489:T03.00 , 1489:E24.03 , 1489:E14.02

## Avaluació

Las competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant **avaluació continuada**.

El sistema d'avaluació s'organitza en **dos activitats principals** amb un pes específic cadascuna en la qualificació final. 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 **60%**

Les avaluacions parcials són proves combinades que poden constar de preguntes de tipus test, de respostes escrites i de resolució de problemes. Es realitzaran a les aules d'informàtica de la Facultat.

Les avaluacions 1 i 2 tenen un pes del **30% cadascuna**.

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

- **Treballs en grup**. Pes global **40%**

Els treballs són **obligatoris** i els temes seran assignats pels professors.

La **composició** dels **grups** serà **assignada aleatòriament**.

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

L'avaluació dels treballs de grup es concretarà en:

- a) Presentació i defensa oral (en grup). Pes **15%**

Les **presentacions orals** són una activitat **obligatòria** que es realitzarà durant les sessions de seminaris (en un temps de 10-15 minuts) i la seva valoració serà responsabilitat dels professors.

- b) Valoració dels treballs escrits. Pes **25%**

b1) Valoració dels treballs pels professors. Pes **15%**

b2) Valoració individual i creuada dels treballs de grup per part dels alumnes (els propis alumnes seran avaluadors). Pes **10%**

Cada alumne valorarà tres treballs (diferents del seu) que li seran assignats obligatòriament pel professorat.

Aquesta valoració es farà a les aules d'informàtica coincidint amb l'examen d'Avaluació 2 i durant els 30 minuts previs a la prova.

La nota obtinguda serà la mateixa per a cadascun dels membres del grup.

### **Examen de recuperació**

Examen obligatori per a alumnes que en algun dels exàmens d'avaluació parcial 1 i/o 2 no hagin obtingut una nota mínima de 4,0.

Es podran recuperar les avaluacions individualment i la nota, si és a 4,0, farà promig amb les aprovades. En cas que en la(es) prova(s) recuperada(es) no s'arribi a un mínim de 4,0 (<4,0) en **no poder promitjar, no s'aprova l'assignatura**.

L'alumne tindrà dret a presentar-se a l'examen de recuperació final sense haver-se presentat a les avaluacions parcials 1 i 2. En aquest cas, el mínim per a promitjar amb el treball serà 4,5.

### **Millora de la qualificació final**

Els alumnes que havent superat les avaluacions 1 i 2 vulguin **millorar la seva qualificació final**, podran optar a presentar-se a una prova final de millora. Aquesta prova inclourà **la totalitat de la matèria** i consistirà en preguntes test i problemes equivalents a les de les avaluacions parcials. També hi haurà dos preguntes **tipus tema** addicionals relacionades amb qualsevol part del programa de l'assignatura. No es 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**.

S'entén que 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 avaluació continuada**

**Nota final** = [(Avaluació 1 x 0,3) + (Avaluació 2 x 0,3)] + [(Presentació i defensa treballs x 0,15) + (Valoració treballs pels professors x 0,15 + (Autovaloració treballs pels alumnes) x 0,10)\*

*\*En cas de no haver participat en la preparació i defensa d'un treball de grup, la qualificació final màxima que es pot assolir serà de 6,0.*

### **Aprovat**

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

### **No presentat**

S'obté la qualificació de "**No Presentat**" quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui **inferior al 50%** de les programades. S'entendran com activitats d'avaluació programades els dos exàmens escrits (Avaluacions 1 i 2) i la presentació i defensa oral del treball de grup.

### **Repetidors**

Els alumnes repetidors que hagin tingut una nota del treball superior al 5, no cal que el realitzin de nou.

**Activitats d'avaluació**

Activitat	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació 1 (continguts teòric-pràctics)	30	3	0.12	1489:E14.01 , 1489:E14.02 , 1489:E15.01 , 1489:T03.00 , 1489:T13.00 , 1489:T01.00
Avaluació 2 (continguts teòric-pràctics)	30	3	0.12	1489:E14.01 , 1489:T13.00 , 1489:T03.00 , 1489:E14.02 , 1489:E16.01 , 1489:E24.03 , 1489:T01.00 , 1489:E15.01
Treballs en grup - Presentació i defensa oral	15	1	0.04	1489:E14.01 , 1489:T13.00 , 1489:T10.00 , 1489:T07.00 , 1489:T03.00 , 1489:T01.00 , 1489:E24.03 , 1489:E16.01 , 1489:E15.01 , 1489:E14.02
Treballs en grup - Valoració professors i alumnes	25	2	0.08	1489:E14.01 , 1489:E16.01 , 1489:T01.00 , 1489:T07.00 , 1489:T13.00 , 1489:T10.00 , 1489:T03.00 , 1489:E24.03 , 1489:E15.01 , 1489:E14.02

**Bibliografia**

- 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.
- Xiong, J. 2006. Essential bioinformatics. Cambridge Univ. Press.