

Bioinformàtica

2012/2013

Codi: 101951

Crèdits ECTS: 6

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

Professor de contacte

Nom: Antoni Barbadilla Prados

Correu electrònic: 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 i 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 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

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

- 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 genètica. Els tres vèrtex de l'anàlisi bioinformàtica. Els reptes bioinformàtics d'integració de dades.

Tema 2. Bases de dades. Bases de dades bibliogràfiques. Construcció d'estratègies de cerca. Alertes automàtiques. Cerques exhaustives. Anàlisis bibliomètrics. Bases de dades moleculars. Motors de cerca.

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. Eines bioinformàtiques per proteòmica: identificació de proteïnes.

Tema 6. Proteïnes: anàlisi de l'estructura. El banc d'estructures PDB. Alineament estructural. Classificació estructural de dominis de proteïnes. Bases de dades integrades.

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 s'utilitzaran per a la presentació i defensa de treballs elaborats per grups reduïts d'alumnes. Les presentacions orals són exercicis combinats d'autoaprenentatge i de treball supervisat en els que els alumnes preparen i presenten a la resta de la classe un tema relacionat amb la matèria.

Els grups de treball estaran formats per grups d'estudiants triats aleatòriament per tal de incentivar la interacció flexible entre els estudiants. Els temes seran proposats pel professorat i contindran parts de la matèria de l'assignatura.

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 a través de Lliuraments del Campus Virtual seguint el termini que s'indicarà durant els curss.

L'assistència a les sessions de seminaris es obligatòria i es considerarà en el còmput d'avaluació juntament amb les pràctiques d'aula d'informàtica.

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

Pràctiques d'aula d'informàtica

L'**assistència** a les sessions de pràctiques és de **caràcter obligatori**. 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

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de teoria	22	0,88	1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11
Pràctiques Aula Informàtica	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Seminaris i Presentació Treballs	6	0,24	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Tipus: Supervisades			
Tutoria	4	0,16	2, 5, 6, 7
Tipus: Autònomes			

Elaboració de treballs	20	0,8	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Estudi	45	1,8	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Lectura de textos	10	0,4	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Recerca Bibliogràfica	10	0,4	1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11

Avaluació

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

El sistema d'avaluació s'organitza en **tres 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 **70%**

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

Les avaluacions podran contenir preguntes bàsiques relacionades amb els temes dels treballs exposats durant els seminaris.

Es realitzaran a les aules d'informàtica i els alumnes disposaran de connexió a internet però no es podrà usar cap altre tipus de material addicional.

Els pes de cadascuna de les avaluacions dependrà de la distribució de les classes en el calendari acadèmic. A títol orientatiu, la primera avaluació tindrà un pes d'aproximadament un 40% i la segona un 30% restant.

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

- **Treballs en grup.** Pes global **20%**

La **presentació i defensa oral dels treballs** és una activitat **obligatòria** que es realitzarà durant les **sessions de seminaris** o de classes específicament organitzades.

Tant els **temes** com la **composició dels grups** seran **assignats** pels professors.

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

L'avaluació dels treballs de grup es concretarà en:

- a) **Valoració professors.** Pes **15%**

Serà responsabilitat dels professors i basant-se en indicadors tant de continguts com d'habilitats en l'exposició i defensa.

- b) **Valoració alumnes.** Pes **5%**

Durant les sessions de seminaris, un cop acabades les presentacions, els alumnes procediran a valorar (*in situ*) els treballs presentats. Per aquesta avaluació cada alumne puntuarà un màxim de tres treballs.

Per superar aquests treballs cal assolir una **nota mínima de 4,0** (sobre 10) i no pot promitjar amb la resta de notes si no s'assoleix aquesta nota mínima de 4,0.

- **Avaluació continuada.** Pes global **10%**

Consistirà en curtes proves de nivell, problemes, etc., al llarg de tot els curs. Aquestes proves tenen com a objectiu promoure tant l'aprenentatge com la valoració continuada dels nivells de coneixement assolits.

Les proves es realitzaran abans o després de determinats blocs temàtics i podran ser resolts durant les sessions de pràctiques d'aula d'informàtica o, de forma autònoma, en un temps preestablert pel professorat.

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 o bé no s'hagin presentat a una o a les dues proves parcials.

L'examen de recuperació constarà de dues parts, les corresponents als parcials 1 i 2 i cadascuna tindrà amb correcció i nota independents.

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 o les proves recuperades no s'arribi a un mínim de 4,0, en **no poder promitjar no s'aprova l'assignatura**.

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

Nota nal = [(Avaluació 1 x 0,35*) + (Avaluació 2 x 0,35*)] + [(Valoració dels treballs professors x 0,15) + (Valoració treballs alumnes x 0,05) + (Avaluació continuada x 0,10)] - [Assistència]**

* La ponderació 0,35, 0,35 dependrà de l'encaix de la matèria impartida al calendari acadèmic i a les dates d'avaluació programades

**Assistència

Ja s'ha comentat que l'**assistència** als Seminaris i Pràctiques d'Aula d'Informàtica és **obligatòria** així, en cas de **no assistir** a alguna de les sessions sense causa justificada, la nota es corregirà de la manera següent:

Assistència al 100% de les sessions, **descompte** de 0 punts

Assistència entre el 75-100% de les sessions, **descompte** de 0,5 punts

Assistència entre el 50-75% de les sessions, **descompte** de 1,0 punts

Assistència inferior al 50% de les sessions, **NO s'aprova l'assignatura**

Aprovat

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

No presentat

S'obtindrà 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 el conjunt d'exàmens escrits (avaluacions 1, 2 i recuperació, si és el cas) per una banda, el treball (inclou la presentació, valoració dels professors i dels alumnes) i les activitats d'avaluació continuada.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació 1 (continguts teòric-pràctics)	35	3	0,12	2, 4, 7, 8, 9, 11
Avaluació 2 (continguts teòric-pràctics)	35	3	0,12	1, 2, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 11
Avaluació continuada	10	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Treballs en grup - Valoració professors i alumnes	20 (15 professors + 5 estudiants)	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11

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.
- Pevzer, P & R Shamir. 2011. Bioinformatics for biologists. Cambridge Univ. Press.
- Samuelsson, T. 2012. Genomics and Bioinformatics. Cambridge Univ. Press.
- Xiong, J. 2006. Essential bioinformatics. Cambridge Univ. Press.