

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

Professor de contacte

Nom: Barbara Negre de Bofarull

Correu electrònic: Barbara.Negre@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

Víctor Gámez Visairas

Alicia Roque Cordova

Prerequisits

Tot i que no hi ha prerequisits oficials es pressuposen coneixements de Bioquímica i Biologia molecular, Genètica, Microbiologia, Biologia cel·lular, Mètodes de DNA recombinant i Estadística.

Per a algunes activitats és necessari un nivell bàsic de comprensió lectora d'anglès.

Objectius

La Genòmica és la ciència que estudia l'estructura, contingut i evolució dels genomes. Es tracta d'una ciència relativament nova (es pot dir que neix el 1995 amb la seqüenciació dels primers genomes bacterians) i s'ha desenvolupat de forma explosiva durant els últims anys. Els desenvolupament dels mètodes de seqüenciació automàtica d'àcids nucleics ha estat clau. L'any 2001 es presenta el primer esborrany de la seqüència del genoma humà, la qual cosa representa una fita històrica que obre les portes als estudis de genòmica comparada i de evolució de l'espècie humana, a les claus biològiques de la naturalesa humana, als estudis d'associació genotip-fenotip per trobar gens o regions del DNA relacionades amb malalties, etc.

Després de la seqüenciació de genomes apareix la denominada etapa "postgenòmica". Es tracta de realitzar l'anàlisi de l'expressió de gens i genomes de forma massiva (Transcriptòmica i Genòmica funcional), de la identificació i anàlisi estructural-funcional de les proteïnes (Proteòmica) i de les seves interaccions (i amb d'altres biomolècules) i la formació de complexos (Interactòmica). Conjuntament amb la identificació i quantificació de tots els metabòlits presents en una mostra d'un organisme (Metabolòmica) aquests coneixements donen lloc a les bases per a tractar d'integrar tot el conjunt i arribar a una descripció global de la biologia de la cèl·lula (Biologia de Sistemes).

Els principals objectius formatius de l'assignatura són: la comprensió de la diversitat i complexitat dels genomes i proteomes; l'estudi del caràcter històric i evolutiu de la informació genètica així com de la naturalesa, el significat i les conseqüències de la variabilitat intraspecífica i interespecífica; i finalment la potencialitat de les aplicacions provinents de la informació genòmica, transcriptòmica i proteòmica. Forma

part també dels objectius de l'assignatura conèixer els mètodes experimentals i computacionals que s'utilitzen en les denominades ciències "òmiques".

Competències

- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Assumir un compromís ètic
- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."
- Conèixer i interpretar les bases metabòliques i fisiològiques dels organismes.
- 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.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- 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.
- 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.

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
2. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
3. 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.
4. Assumir un compromís ètic
5. Descriure i aplicar els mètodes d'anàlisi de proteomes, de la genòmica i de la proteòmica funcionals.
6. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
7. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
8. Explicar de quina manera l'ús conjunt de les tecnologies d'alt rendiment per a l'estudi de la variació genètica, els recursos bioinformàtics i els mètodes estadístics fan possible la catalogació exhaustiva de les variants genètiques que afecten el fenotip.
9. Explicar els fonaments de la metabologia/metabòlica i els seus mètodes.
10. Explicar i aplicar els mètodes de l'anàlisi i l'anotació de genomes.
11. Raonar críticament.
12. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
13. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
14. Utilitzar les tècniques i les eines bioinformàtiques que permeten descriure i analitzar el genoma humà.
15. 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

Objectius de la Genòmica. Introducció als genomes. Recombinació i mapes de lligament. Mapes físics i de seqüenciació. El Genoma Humà. Genòmica funcional/Transcriptòmica. Genòmica comparada. Variabilitat nucleotídica i estructural. Elements transponibles. Proteòmica. Diversitat i localitzacions proteòmiques. Mètodes experimentals i bioinformàtics en Proteòmica. Proteòmiques d'expressió, funcional i estructural. Interactòmica. Estratègies de visualització de proteïnes i dels seus ligands in vivo.

Metodologia

L'assignatura consta de classes teòriques, seminaris de resolució de casos pràctics i problemes i tutories. A continuació es descriu la organització i la metodologia docent que es seguirà en aquests tres tipus d'activitats formatives.

Classes de teoria:

El contingut del programa de teoria serà impartit principalment pel professor en forma de classes magistrals amb suport audiovisual. Les presentacions utilitzades a classe pel professor estaran prèviament disponibles al Campus Virtual de l'assignatura. És recomanable que els alumnes imprimeixin aquest material i el portin a classe, per utilitzar-lo com a suport a l'hora de prendre apunts. S'aconsella que els alumnes consultin de forma regular els llibres recomanats a l'apartat de Bibliografia d'aquesta guia docent per tal de consolidar i clarificar, si és necessari, els continguts explicats a classe.

Seminaris:

La missió dels seminaris és fer de pont entre les classes magistrals i el treball pràctic, promovent un aprenentatge actiu que permeti desenvolupar la capacitat d'anàlisi i síntesi, el raonament crític, i la capacitat de resolució de problemes. Els seminaris són sessions amb un nombre reduït d'alumnes (màxim 30 alumnes) on aprofundir o completar els coneixements exposats en les classes magistrals mitjançant la resolució de problemes i la discussió de casos pràctics. Els alumnes rebran periòdicament lectures recomanades, problemes y casos per resoldre, adreces web per consultar, etc.

Tutories:

Hi haurà fins a 3 sessions de tutoria en petit grup amb el professor. En aquestes sessions es resoldran els dubtes que els alumnes plantegin sobre els temes del programa de teoria, i que facilitin la comprensió d'aspectes concrets de l'assignatura.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòriques	30	1,2	3, 8, 9, 12, 14, 15
Seminaris de qüestions i problemes	15	0,6	1, 2, 4, 6, 7, 11, 13
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	3	0,12	3, 8, 9, 12, 14, 15
Tipus: Autònomes			
Estudi	48	1,92	3, 8, 9, 12, 14, 15
Resolució de problemes, activitats i lectures recomanades	44	1,76	1, 2, 4, 6, 7, 11, 13

Avaluació

L'avaluació de l'assignatura es durà a terme mitjançant una avaluació continuada que consistirà en dues proves parcials, corresponents a la part de Genòmica i a la de Proteòmica/Interactòmica respectivament. L'examen consistirà en preguntes de tipus test o de preguntes de resposta curta o problemes. Aquestes

probes parcials seran eliminatòries de matèria. Aquells alumnes que no hagin superat una o més proves parcials hauran realitzar una prova final per tal de recuperar aquestes proves parcials. La prova final també estarà oberta a qualsevol estudiant que, havent superat l'avaluació continuada, desitgi millorar la nota obtinguda. Aquests alumnes però renunciïn a la nota obtinguda en l'avaluació continuada, serà la nota de la prova final la que consti com a nota final. La durada de cada examen serà de 3 hores.

El pes de l'avaluació de les proves parcials (o del examen final) serà de 70 sobre 100.

El pes de l'avaluació de la participació dels alumnes en els seminaris serà de 20 sobre 100.

El pes de l'avaluació de les entregues de problemes serà de 10 sobre 100.

Només es farà promig amb aquelles qualificacions que siguin iguals o superiors a quatre.

No és imprescindible la presentació del alumne a l'examen final per a superar l'assignatura en el cas de que s'hagin aprovat els exàmens parcials i l'avaluació de la participació. S'obtindrà 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
Examen final (recuperació)	70%	3	0,12	3, 5, 8, 9, 10, 12, 14, 15
Exàmens parcials	70%	6	0,24	3, 5, 8, 9, 10, 12, 14, 15
Lliurament de problemes i activitats dels seminaris	30%	1	0,04	1, 2, 4, 5, 6, 7, 10, 11, 13, 14, 15

Bibliografia

Llibres de text:

- Gibson, G. i S. V. Muse, 2009. A Primer of Genome Science. Sinauer, Massachusetts. USA. 3rd edition.
- Brown, T. A. 2006. Genomes. Garland Science, UK. 3rd edition.
- Twyman R. M. 2004. Principles of Proteomics. Bios Scientific Publisher, Oxford, UK.
- Mishra N. C. 2010. Introduction to Proteomics: Principles and Applications. Wiley, Hoboken (New Jersey).

Enllaços útils:

- Campus Virtual de la UAB: <https://cv2008.uab.cat/>
- Entrez Genome Database: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/genome>
- ExPASy Proteomics Server: <http://expasy.org/sprot>