

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	OT	2	2
2502442 Medicina	OT	3	0
2502442 Medicina	OT	4	0
2502442 Medicina	OT	5	0
2502442 Medicina	OT	6	0

Professor de contacte

Nom: Mercedes Campillo Grau

Correu electrònic: Mercedes.Campillo@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: espanyol (spa)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Leonardo Pardo Carrasco

Arnau Cordomi Montoya

Angel Gonzalez

Prerequisits

És necessari que l'estudiant tingui coneixements d'anglès que li permetin navegar i comprendre la informació continguda en les bases de dades que haurà d'utilitzar en aquesta llengua.

Objectius

Aquest curs introdueix els estudiants el camp de la Bioinformàtica, una especialitat que utilitza bases de dades informàtiques per emmagatzemar, recuperar i ajudar en la comprensió de la informació biològica. Els projectes de seqüenciació de genomes a gran escala així com el progrés en la determinació d'estructures tridimensionals de proteïnes han conduït a una explosió de seqüències genètiques i dades estructurals disponibles per a l'anàlisi automatitzada.

Els estudiants seran introduïts als conceptes i eines bàsiques de Bioinformàtica enfocades a la seva futura pràctica professional, a través d'una primera classe teòrica d'introducció i 7 classes pràctiques realitzades a les aules d'informàtica.

Les sessions pràctiques pretenen familiaritzar als estudiants amb l'ús de les eines més utilitzades i recursos en línia de l'especialitat.

Objectius:

Presentació general del camp de la Bioinformàtica.

Iniciació als tipus de dades que són objecte d'anàlisi a Bioinformàtica i les seves bases de dades.

Introduir a l'ús de les eines comunament usats en l'especialitat.

- Desenvolupar habilitats en la recerca, obtenció i anàlisi de seqüències i estructures de proteïnes.

Conèixer els conceptes d'informàtica mèdica i la integració de bases de dades genètiques i clíniques.

Competències

Medicina

- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
- Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica.
- Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
- Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
- Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
- Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.
- Tenir capacitat de treballar en un context internacional.
- Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.
- Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per obtenir, organitzar, interpretar i comunicar la informació científica i sanitària.

Resultats d'aprenentatge

1. Criticar articles científics relatius a la bioinformàtica.
2. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
3. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
4. Descriure el diagnòstic, el pronòstic, la prevenció i la teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
5. Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
6. Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
7. Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.
8. Tenir capacitat de treballar en un context internacional.
9. Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.

Continguts

Els projectes/bases de dades /temes a tractar en l'assignatura són:

- **Introducció al curs:** Bases de Dades Bioinformàtiques.
- **Projecte Genoma Humà:** Navegador MAPVIEW
- **Projecte ENCODE:** Encyclopedia of DNA Elements
- **Projecte HapMap:** Mapa de haplotips del genoma humà. Projecte 1000 Genomes
- **Variació genètica:** dbSNP
- **OMIM:** Mendelian Inheritance in Man
- **GWAS:** Estudis d'associació del genoma complet
- **Estructures 3D de proteïnes:** Visualización con Pymol (sistema de visualització molecular de codi obert)

Metodologia

L'orientació de l'assignatura és eminentment pràctica i per tant la pràctica totalitat de l'assignatura és de classes pràctiques impartides directament a les aules d'informàtica amb la utilització de un ampli ventall de recursos web de Bioinformàtica a l'abast de tothom.

Aquestes classes són per tant claus en el desenvolupament i en l'aprenentatge de la matèria i punt fonamental per al correcte compliment dels objectius de l'assignatura. En elles l'alumne haurà de resoldre casos pràctics, prèviament seleccionats.

L'aprenentatge contempla tant la introducció i manipulació de dades, com l'ús de les principals facilitats que ofereixen els programaris seleccionats.

Les pràctiques es duren a terme individualment o per parelles (en funció del nombre d'alumnes matriculats).

L'alumne haurà de realitzar un **treball** de consolidació que posteriorment es presentarà en format d'un congrés.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
PRÀCTIQUES DE LABORATORI (PLAB)	21	0,84	1, 2, 5
SEMINARIS ESPECIALITZATS (SESP)	4	0,16	2, 3, 7, 8, 9
TEORIA (TE)	1	0,04	1, 9
Tipus: Autònomes			
ELABORACIÓ DE TREBALLS	11,25	0,45	1, 2, 3, 7
ESTUDI PERSONAL LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS	34	1,36	1, 3, 7, 8, 9

Avaluació

La consolidació del que s'ha après en l'assignatura serà a través d'un **treball** que s'haurà de presentar oralment en format congrés.

Les competències de l'assignatura s'avaluaran de forma continuada, amb l'assistència (**10% de la nota**), la presentació dels informes de pràctiques (**45% de la nota**) i la realització d'un treball i la seva presentació (**45% de la nota**).

La qualificació mínima global necessària per superar l'assignatura és de 5 punts.

Es considerarà que un estudiant obtindrà la qualificació de "No Avaluable" si: la valoració de totes les activitats d'avaluació realitzades no li permet assolir la qualificació global de 5 en el supòsit que hagués obtingut la màxima nota en totes elles.

Els estudiants que no hagin superat l'assignatura per mitjà de l'avaluació continuada es podran presentar a un examen final o una prova final de síntesi.

Els estudiants que vulguin pujar nota, podran presentar-se a l'examen final o prova final de síntesi, renunciant a la nota obtinguda en l'avaluació continuada (**afectació negativa**).

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Assistència i participació activa en classes i seminaris	10%	0	0	1, 4, 5, 7, 8, 9
Avaluació mitjançant casos pràctics i resolució de problemes	45%	2	0,08	6, 7
Avaluació oral	45%	1,75	0,07	1, 2, 3, 5, 6, 7, 9

Bibliografia

Bibliografia específica

- Attwood, T.K., Parry-Smith, D.J. Introducció a la Bioinformàtica. Pearson Education; 2002.

Bibliografia de consulta

- Baldi, P., Brunak, S. Bioinformatics. MITPress; 1998.
- Baxebanis, A.D., Oullette, F. Bioinformatics. John Wiley & Sons; 1998.
- Lesk, A. Introduction to Bioinformatics. Oxford University Press; 2005.
- Waterman, M.S. Introduction to computational biology maps, sequences and genomes. Chapman & Hall/CRC; 2000.

Recursos d'Internet

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>

<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov>

<https://gold.jgi.doe.gov/index>

<http://www.genomesonline.org/index>

<https://ghr.nlm.nih.gov/>

<http://www.genecards.org>

<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia/>

<http://www.ensembl.org/>

<http://genome.cse.ucsc.edu>

<http://www.pdb.org/>

<http://www.ebi.ac.uk>

<http://www.uniprot.org/>

<http://www.genomesonline.org/index>

<http://genome.ucsc.edu/ENCODE/>

<http://www.genome.gov/Encode/>

<http://www.nature.com/encode/#/threads>

<http://omim.org>

<http://www.1000genomes.org/home>

<http://www.genome.gov/GWASudies/>

<http://www.ebi.ac.uk/gwas/>