

Titulación	Tipo	Curso	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

## Contacto

Nombre: Mercedes Campillo Grau

Correo electrónico: [Mercedes.Campillo@uab.cat](mailto:Mercedes.Campillo@uab.cat)

## Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: español (spa)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: No

Algún grupo íntegramente en español: No

## Equipo docente

Leonardo Pardo Carrasco

Arnaud Cordomi Montoya

Angel Gonzalez

## Prerequisitos

Es necesario que el estudiante tenga conocimientos de inglés que le permitan navegar y comprender la información contenida en las bases de datos que tendrá que utilizar en esta lengua.

## Objetivos y contextualización

Este curso introduce a los estudiantes en el campo de la Bioinformática, una especialidad que utiliza bases de datos informáticas para almacenar, recuperar y ayudar en la comprensión de la información biológica. Los proyectos de secuenciación de genomas a gran escala así como el progreso en la determinación de estructuras tridimensionales de proteínas han conducido a una explosión de secuencias genéticas y datos estructurales disponibles para el análisis automatizado.

Los estudiantes serán introducidos en los conceptos y herramientas básicas de Bioinformática enfocadas a su futura práctica profesional, a través de una primera clase teórica de introducción y 7 clases prácticas realizadas en las aulas de informática.

Las sesiones prácticas pretenden familiarizar a los estudiantes con el uso de las herramientas más utilizadas y recursos en línea de la especialidad.

Objetivos:

- Presentación general del campo de la Bioinformática.
- Iniciación a los tipos de datos que son objeto de análisis en Bioinformática y sus bases de datos.
- Introducir el uso de las herramientas comúnmente usados en la especialidad.
- Desarrollar habilidades en la búsqueda, obtención y análisis de secuencias y estructuras de proteínas.
- Conocer los conceptos de informática médica y la integración de bases de datos genéticas y clínicas.

## Competencias

### Medicina

- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
- Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
- Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético.
- Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
- Mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad.
- Organizar y planificar adecuadamente la carga de trabajo y el tiempo en las actividades profesionales.
- Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional.
- Utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en la actividad profesional.
- Valorar críticamente y utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.

## Resultados de aprendizaje

1. Criticar artículos científicos relativos a la bioinformática.
2. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
3. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
4. Describir el diagnóstico, pronóstico, prevención y terapia de las patologías genéticas más frecuentes en la población humana.
5. Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
6. Mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad.
7. Organizar y planificar adecuadamente la carga de trabajo y el tiempo en las actividades profesionales.
8. Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional.
9. Utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en la actividad profesional.

## Contenido

Los proyectos/bases de datos/temas a tratar en la asignatura son:

- **Introducción al curso:** Bases de Datos Bioinformáticas.
- **Proyecto Genoma Humano:** Navegador MAPVIEW
- **Proyecto ENCODE:** Encyclopedia of DNA Elements
- **Proyecto HapMap:** Mapa de haplotipos del genoma humano. Proyecto 1000 Genomas
- **Variación genética:** dbSNP
- **OMIM:** Mendelian Inheritance in Man
- **GWAS:** Estudios de asociación del genoma completo
- **Estructuras 3D de proteínas:** Sistema de visualización molecular de código abierto

## Metodología

La orientación de la asignatura es eminentemente práctica y por tanto la práctica totalidad de la asignatura es de clases prácticas impartidas directamente en las aulas de informática, con la utilización de un amplio abanico de recursos web de Bioinformática al alcance de todos.

Estas clases son por tanto claves en el desarrollo y en el aprendizaje de la materia y punto fundamental para el correcto cumplimiento de los objetivos de la asignatura. En ellas el alumno deberá resolver casos prácticos, previamente seleccionados.

El aprendizaje contempla tanto la introducción y manipulación de datos, como el uso de las principales facilidades que ofrecen los softwares seleccionados.

Las prácticas se llevarán a cabo individualmente o por parejas (en función del número de alumnos matriculados).

El alumno deberá realizar un **trabajo** de consolidación que posteriormente se presentará en formato de un congreso.

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
PRÁCTICAS DE LABORATORIO (PLAB)	21	0,84	1, 2, 5
SEMINARIOS ESPECIALIZADOS (SESP)	4	0,16	2, 3, 7, 8, 9
TEORÍA (TE)	1	0,04	1, 9
<b>Tipo: Autónomas</b>			
ELABORACIÓN DE TRABAJOS	11,25	0,45	1, 2, 3, 7
ESTUDIO PERSONAL LECTURA DE ARTICULOS / INFORMES DE INTERÉS	34	1,36	1, 3, 7, 8, 9

## Evaluación

La consolidación de lo aprendido en la asignatura será a través de un **trabajo** que deberá presentarse oralmente en formato congreso.

Las competencias de la asignatura se evaluarán de forma continuada, mediante la asistencia (**10% de la nota**), la entrega de los informes de prácticas (**45% de la nota**) y la realización de un trabajo y su presentación (**45% de la nota**).

La calificación mínima global necesaria para superar la asignatura es de 5 puntos.

Se considerará que un estudiante obtendrá la calificación de "No Evaluable" si: la valoración de todas las actividades de evaluación realizadas no le permite alcanzar la calificación global de 5 en el supuesto de que hubiera obtenido la máxima nota en todas ellas.

Los estudiantes que no hayan superado la asignatura a través de la evaluación continuada podrán presentarse a un examen final o una prueba final de síntesis.

Los estudiantes que deseen subir nota, podrán presentarse al examen final o una prueba final de síntesis, renunciando a la nota obtenida en la evaluación continuada (**afectación negativa**).

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Asistencia y participación activa en las clases y seminarios	10%	0	0	1, 4, 5, 7, 8, 9
Evaluació oral	45%	1,75	0,07	1, 2, 3, 5, 6, 7, 9
Evaluación mediante casos prácticos y resolución de problemas	45%	2	0,08	6, 7

## Bibliografía

### Bibliografia específica

- Attwood, T.K., Parry-Smith, D.J. Introducción a la Bioinformática. 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://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/GWAStudies/>

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