

**Bioinformàtica**

Código: 101951  
Créditos ECTS: 6

Titulació	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genética	OB	3	1

### Contacto

Nombre: Sònia Casillas Viladerrams  
Correo electrónico: Sonia.Casillas@uab.cat

### Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)  
Algún grupo íntegramente en inglés: No  
Algún grupo íntegramente en catalán: No  
Algún grupo íntegramente en español: No

### Equipo docente

Antoni Barbadilla Prados  
Raquel Egea Sánchez

### Prerequisitos

Es conveniente que el alumno repase los conceptos básicos adquiridos en las asignaturas de segundo:

el módulo de Bases de datos y fundamentos de programación dentro de la asignatura Técnicas Instrumentales

Genética Molecular de eucariotas

Genética Molecular de procariotas

Genética de poblaciones

el contenido sobre estructura y función de proteínas de la asignatura de Bioquímica

Así también, esta asignatura se complementa con la asignatura Genómica, proteómica y interactómica que se hace en el mismo semestre, por lo que se requiere un co-seguimiento.

Es muy recomendable conocimientos de inglés para la lectura de información.

**Será imprescindible el conocimiento a nivel básico de algún lenguaje de programación (por ejemplo Perl o Python) para poder seguir las sesiones, tanto teóricas como prácticas, y completar las actividades de evaluación continuada.**

### Objetivos y contextualización

La bioinformática -el tratamiento, el análisis informático y la interpretación y modelización de datos moleculares y genómicos- ha adquirido un protagonismo fundamental en la genética actual. La materia impartida durante este curso constituye una visión introductoria a la bioinformática. Los objetivos principales son:

- Proporcionar a los estudiantes los conocimientos bioinformáticos básicos que les permita tanto el uso de herramientas para realizar búsquedas de información en las bases de datos como abordar el análisis computacional de secuencias de ácidos nucleicos, proteínas y genomas

- Aplicar la programación de scripts para la automatización de tareas bioinformáticas reiterativas
- Dar una perspectiva del potencial de esta disciplina tanto en el ámbito de la investigación como profesional

## Competencias

- Capacidad de análisis y síntesis.
- Conocer y aplicar las herramientas ómicas de genómica, transcriptómica y proteómica.
- Desarrollar el aprendizaje autónomo.
- Describir e identificar las características estructurales y funcionales de los ácidos nucleicos y proteínas incluyendo sus diferentes niveles de organización.
- Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
- Percibir la importancia estratégica, industrial y económica, de la genética y genómica en las ciencias de la vida, la salud y la sociedad.
- Razonar críticamente.
- Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
- Utilizar e interpretar las fuentes de datos de genomas y macromoléculas de cualquier especie y comprender los fundamentos del análisis bioinformático para establecer las relaciones correspondientes entre estructura, función y evolución.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

## Resultados de aprendizaje

1. Argumentar la trascendencia de los avances en la generación e interpretación de datos a escala genómica para la comprensión y la manipulación tecnológica de los organismos.
2. Desarrollar el aprendizaje autónomo.
3. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
4. Explicar y aplicar los métodos del análisis y anotación de genomas.
5. Listar y explicar el contenido de las bases de datos bioinformáticas y realizar búsquedas de información.
6. Razonar críticamente.
7. Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
8. Utilizar e interpretar los resultados de las aplicaciones bioinformáticas para el análisis molecular de secuencias.
9. Utilizar las técnicas y las herramientas bioinformáticas que permiten describir y analizar el genoma humano.
10. Utilizar las técnicas, las herramientas y las metodologías que permiten describir, analizar e interpretar la enormes cantidades de datos producidos por la tecnologías de gran rendimiento.
11. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

## Contenido

**Tema 1.** Introducción a la bioinformática. La bioinformática en la investigación genómica. Los tres vértices del análisis bioinformático. Los retos bioinformáticos de integración de datos.

**Tema 2.** Bases de datos de interés para las biociencias. Bases de datos bibliográficas. Construcción de estrategias de búsqueda. Bases de datos moleculares. Motores de búsqueda.

**Tema 3.** Formatos de secuencias. Extracción de secuencias de las bases de datos primarias. Formatos de secuencias. Herramientas para la conversión entre formatos.

**Tema 4.** Estadísticas de secuencias. Herramientas de visualización, edición y análisis de secuencias. Estadísticas de secuencias.

**Tema 5.** Alineamiento de secuencias. Comparación de secuencias. Alineamiento local y global para programación dinámica. Matrices de puntuación: identidad y similitud. Penalizaciones por gaps. Dot-plots.

**Tema 6.** Búsquedas por similitud. Algoritmos heurísticos para la búsqueda por similitud contra bases de datos: BLAST. Aplicaciones del BLAST. Búsqueda de homólogos remotos para PSI-Blast. Herramientas para la automatización de búsquedas por similitud.

**Tema 7.** Alineamiento múltiple. Alineamiento múltiple de secuencias. Alineamientos progresivos. Matrices de distancia. Paquete CLUSTAL. Aplicaciones del alineamiento múltiple. Herramientas para la automatización de alineamientos múltiples. Matrices de posición (peso) y LOGOS.

**Tema 8.** Reconstrucción filogenética molecular. La filogenia molecular. Métodos de inferencia filogenética. Herramientas para la reconstrucción filogenética. Ejemplos de reconstrucción filogenética.

**Tema 9.** Ensamblaje de genomas. Algoritmos de mapeo contra genomas de referencia. Formatos y herramientas de visualización de ensamblajes.

**Tema 10.** Anotación de genomas. Anotación de genes. Anotación de regiones reguladoras. Visualización de anotaciones a través de navegadores genómicos.

**Tema 11.** Genómica comparativa y funcional. Diferentes niveles de comparación. Bloques sinténicos. Hotspots de reordenación. Vista comparativa mediante navegadores genómicos.

## Metodología

La metodología docente incluye dos tipos de actividades diferenciadas: clases de teoría y clases prácticas de aula de informática. El aprendizaje también contará con una tutorización individual y/o colectiva de los estudiantes que servirá de apoyo para resolver cuestiones más concretas o que lo requieran por su complejidad o dificultad.

### Clases teóricas

Clases para transmitir los conceptos básicos y la información necesaria para desarrollar un aprendizaje autónomo. Fomento de la participación activa de los estudiantes.

### Clases de prácticas de aula de informática

Estas prácticas se organizarán a partir de problemas planteados por los profesores que habrá que resolver usando las diferentes herramientas y análisis bioinformáticos.

### Seminarios y/o conferencias

En las últimas sesiones del curso habrá seminarios y/o conferencias de investigadores en el campo de la bioinformática.

### Tutorías

Individuales o en grupos pequeños para la resolución de dudas relacionadas con la asignatura. Este tipo de actividad se podrá realizar por petición de los alumnos.

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
Clases de teoría	25	1	1, 2, 4, 5, 6, 3, 11, 8, 9, 10

Prácticas aula informática	27	1,08	1, 2, 4, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10
Seminarios	3	0,12	1, 4, 8, 9, 10
<b>Tipo: Supervisadas</b>			
Tutoría	4	0,16	2, 6, 7, 3
<b>Tipo: Autónomas</b>			
Elaboración de trabajos	15	0,6	1, 2, 4, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10
Estudio	39	1,56	1, 2, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10
Lectura de textos	2	0,08	1, 2, 4, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10
Resolución de problemas	25	1	1, 2, 4, 5, 6, 3, 11, 8, 9, 10

## Evaluación

El sistema de evaluación se organiza en cinco **actividades principales** y habrá, además, un examen de recuperación y una actividad opcional de mejora de nota final. Los detalles de las actividades son:

### Actividades de evaluación principal

- **Evaluaciones parciales (1 y 2). Peso global 60%**

Las evaluaciones parciales son pruebas combinadas que pueden constar de preguntas de tipo test, de respuestas escritas y de resolución de problemas. En estas pruebas se evaluarán todos los contenidos impartidos en la asignatura en forma de prueba teórico-práctica.

Los pesos de cada una de las evaluaciones será del **30%**.

Para superar estas evaluaciones hay que alcanzar **una nota mínima de 4,0 en cada una de ellas**.

- **Evaluación continua. Peso global 25%**

A lo largo de todo el curso el profesorado planteará problemas computacionales o cuestiones relativas a la materia impartida que el alumnado deberá resolver en forma de evaluaciones.

El carácter continuado de esta evaluación hace que no se pueda evaluar la asignatura a no ser que haya un **participación mínima en un 50% de las pruebas propuestas**.

- **Trabajo integrador. Peso global 15%**

El trabajo consistirá en la resolución de un problema que contendrá cuestiones relativas a los diferentes bloques temáticos presentados durante las clases de teoría y de prácticas.

Estos trabajos se realizarán en grupos de 3-5 alumnos y son de carácter autónomo. El profesorado tutorizará los trabajos y resolverá dudas y cuestiones de planteamiento.

Los alumnos entregarán los trabajos a los profesores siguiendo las directrices de contenidos, presentación y plazos fijados.

Esta actividad es de carácter **obligatorio** y la no participación comportará la **no evaluación de la asignatura**.

- **Prácticas aula de informática. Pueden restar hasta 1 punto de la nota final**

Esta actividad es de carácter **obligatorio** y la falta no justificada o bien el no aprovechamiento de la actividad pueden **restar hasta 1 punto** de la nota final de la asignatura.

El carácter continuado de esta evaluación hace que no se pueda evaluar la asignatura a no ser que haya una **participación mínima en un 50% de las sesiones propuestas.**

- **Problemas opcionales o de creación propia del estudiante. Pueden sumar hasta 1 punto sobre la nota final**

A lo largo del curso el profesorado propondrá problemas computacionales complejos que serán **opcionales.** Su resolución podrá **sumar hasta 1 punto** sobre la nota final de la asignatura.

### **Examen de recuperación**

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un **mínimo de dos terceras partes de la calificación total** de la asignatura.

Se podrán recuperar las **evaluaciones 1 y/o 2** individualmente y la nota, si es  **$\geq 4$** , hará promedio con las aprobadas en los parciales. En caso de que en la/las pruebas recuperadas no se llegue a un **mínimo de 4,0**, al no poder hacer el promedio, no se aprueba la asignatura.

La evaluación continua, trabajo integrador y asistencia a las prácticas en el aula de informática, por su carácter continuado, **no son recuperables.**

### **Mejora de la calificación final**

Los alumnos que habiendo superado las evaluaciones 1 y 2 quieran **mejorar su calificación final**, podrán optar a una prueba final. Esta prueba incluirá la **totalidad de la materia.** No es posible mejorar la nota mediante trabajos u otros tipos de actividades.

**El grado de dificultad** de esta prueba se corresponderá con el objetivo de la misma y, por tanto, **podrá ser superior al de las evaluaciones parciales.**

El alumno que se presenta en esta prueba **renuncia a las calificaciones previas** y por tanto, la **nota de esta prueba de mejora** será la que **prevalecerá** en la calificación final aunque sea inferior a la obtenida por parciales.

### **Fórmula de ponderación de la nota final**

**Nota final** = [(Evaluación 1 x 0,3) + (Evaluación 2 x 0,3) + (Evaluación continua x 0,25) + (Trabajo integrador x 0,15)]

### **Aprobado**

La asignatura se considera aprobada si la **nota final es  $\geq 5.0$**

### **No evaluable**

El alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

## **Actividades de evaluación**

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Evaluación continuada	25	2,5	0,1	1, 2, 4, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10
Evaluación parcial 1 (contenidos teórico-prácticos)	30	3	0,12	2, 5, 3, 11, 8, 10

Evaluación parcial 2 (contenidos teórico-prácticos)	30	3	0,12	1, 2, 4, 5, 3, 11, 8, 9, 10
Problemas opcionales o de creación propia del estudiante	Pueden sumar hasta 1 punto sobre la nota final	0	0	1, 2, 4, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10
Prácticas aula informática	Pueden restar hasta 1 punto de la nota final	0	0	1, 2, 4, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10
Trabajo integrador	15	1,5	0,06	1, 2, 4, 5, 6, 7, 3, 11, 8, 9, 10

## Bibliografía

### Libros

- Compeau, P i Pevzner, P. 2015. Bioinformatics Algorithms. An active learning approach. Volumes I & II. Active Learning Publishers LLC.
- 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.
- Scherer, S. 2008. A short guide to the Human Genome. Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- Xiong, J. 2006. Essential bioinformatics. Cambridge Univ. Press.

### MOOCS y recursos online:

- Biology meets Programming: Bioinformatics for Beginners (course by Compeau&Pevzner): <https://www.coursera.org/learn/bioinformatics>
- Journey to the Frontier of Computational Biology (Specialization by Compeau&Pevzner): <https://www.coursera.org/specializations/computational-biology>
- Web asociada al libro "Compeau, P i Pevzner, P. 2015. Bioinformatics Algorithms. An active learning approach. Volumes I & II. Active Learning Publishers LLC": <http://bioinformaticsalgorithms.com/index.htm>
- Problemas computacionales en Rosalind: <http://rosalind.info/problems/locations/>