

Bioinformàtica

Codi: 102890
Crèdits: 3

Titulació	Típus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	OT	3	0
2502442 Medicina	OT	4	0
2502442 Medicina	OT	5	0
2502442 Medicina	OT	6	0

Professor/a 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
Ramón Guixa González
Gianluigi Caltabiano
Arnau Cordomi Montoya
Angel Gonzalez

Prerequisits

Cal que l'estudiant tingui coneixements bàsics d'anglès que li permetin navegar i comprendre la informació continguda en les bases de dades i material audiovisual que haurà de consultar en aquesta llengua.

Objectius

Aquest curs il·lustrarà com la disciplina de la bioinformàtica proporciona un pont important entre la ciència d'avantguarda i la implantació de la medicina genòmica en la pràctica clínica.

Els estudiants seran introduïts als conceptes i eines bàsiques de Bioinformàtica enfocades a la seva futura pràctica professional, a través de diverses activitats a realitzar a les aules d'informàtica.

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

Objectius:

Introduir a l'estudiant al món genoma/salut

- Iniciar els estudiants en l'ús de les eines, aplicatius i tipus de dades que són objecte d'anàlisi en la bioinformàtica clínica

Iniciar els estudiants en els conceptes d'informàtica mèdica i medicina de precisió

- Introduir a l'estudiant en les consideracions ètiques en l'ús de dades genòmiques

Competències

Medicina

- 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.
- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la 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 un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
3. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la 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

- Introducció a la genòmica i la bioinformàtica

- Impacte del Projecte Genoma Humà en la medicina
- Seqüenciació del genoma: cap a la promesa diagnòstica
- Estat actual de les tecnologies de seqüenciació genòmica

- Bioinformàtica i pràctica mèdica

- Què és OMIM i la seva utilitat en les proves genètiques
- Presentació de casos d'estudi com a fil conductor

- Consideracions ètiques en Bioinformàtica i Genòmica

Metodologia

L'orientació de l'assignatura és eminentment pràctica i per tant la totalitat de l'assignatura es farà directament a les aules d'informàtica.

L'aprenentatge contempla en molts casos la introducció i l'ús de les principals facilitats que ofereixen les aplicacions web i els programaris seleccionats.

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

L'alumne haurà de realitzar un **treball** de consolidació.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
SESSIONS PRÀCTIQUES (PLAB)	20	0,8	1, 3, 5
TEORIA (TE)	5	0,2	1, 9
Tipus: Supervisades			
Tutories	5,25	0,21	1, 2, 5, 9
Tipus: Autònomes			
ELABORACIÓ DEL TREBALL	11	0,44	1, 2, 3, 7
ESTUDI PERSONAL / LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS	30	1,2	1, 2, 7, 8, 9

Avaluació

La consolidació del que s'ha après en l'assignatura serà a través d'un **treball**.

Les competències de l'assignatura s'avaluaran de forma continuada, amb l'assistència (**40% de la nota**), la resolució del qüestionari (**30% de la nota**) i la realització d'un treball (**30% 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 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 podran fer un treball addicional.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Assistència i participació activa a les classes	40%	2	0,08	1, 4, 5, 7, 8, 9

Entrega d'un treball	30%	0	0	1, 2, 3, 5, 6, 7, 9
Resolució de qüestionaris a les sessions	30%	1,75	0,07	6, 7

Bibliografia

Bibliografia de consulta

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

Lesk, A. Introduction to Bioinformatics. Oxford University Press; 2005.

Liang K-H. Bioinformatics for Biomedical Science and Clinical Applications. Woodhead Publishing; 2013.

Sánchez Mendiola, M., Martínez Franco A.I. Informática Biomédica. Elsevier; 2018.

Recursos audiovisuales

Gattaca. Guió i Direcció: Andrew Niccol. Jersey Films / Columbia Pictures; 1997.

The DNA Journey. <https://youtu.be/2SB6ZaqEaLQ>

Recursos d'Internet

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/gdv/>

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

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

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

<http://www.genecards.org>

<http://omim.org>

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

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