

Bioinformàtica

Código: 102890
Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
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

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
Ramón Guixa González
Gianluigi Caltabiano
Arnau Cordomi Montoya
Angel Gonzalez

Prerequisitos

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

Objetivos y contextualización

Este curso ilustrará como la disciplina de la bioinformática proporciona un puente importante entre la ciencia de vanguardia y la implantación de la medicina genómica en la práctica clínica.

Los estudiantes serán introducidos a los conceptos y herramientas básicas de Bioinformática enfocadas a su futura práctica profesional, a través de diversas actividades a realizar en las aulas de informática.

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

Objetivos:

- Introducir al estudiante en el mundo genoma / salud
- Iniciar a los estudiantes en el uso de las herramientas, aplicaciones y tipos de datos que son objeto de análisis en la bioinformática clínica
- Iniciar a los estudiantes en los conceptos de informática médica y medicina de precisión
- Introducir al estudiante en las consideraciones éticas en el uso de datos genómicos

Competencias

Medicina

- 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.
- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
- 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 habilidades investigadoras a nivel básico.
3. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
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

- Introducción a la genómica y la bioinformática
 - Impacto del Proyecto Genoma Humano en la medicina
 - Secuenciación del genoma: hacia la promesa diagnóstica
 - Estado actual de las tecnologías de secuenciación genómica
- Bioinformática y práctica médica
 - Qué es OMIM y su utilidad en la práctica médica
 - Presentación de casos de estudio como hilo conductor
- Consideraciones éticas en Bioinformática y Genómica

Metodología

La orientación de la asignatura es eminentemente práctica y por lo tanto la totalidad de la asignatura se hará directamente en las aulas de informática.

El aprendizaje contempla en muchos casos la introducción y el uso de las principales facilidades que ofrecen las aplicaciones web y 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.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
SESIONES PRÁCTICAS (PLAB)	20	0,8	1, 3, 5
TEORÍA (TE)	5	0,2	1, 9
Tipo: Supervisadas			
Tutorías	5,25	0,21	1, 2, 5, 9
Tipo: Autónomas			
ELABORACIÓN DEL TRABAJO	11	0,44	1, 2, 3, 7
ESTUDIO PERSONAL / LECTURA DE ARTICULOS / INFORMES DE INTERÉS	30	1,2	1, 2, 7, 8, 9

Evaluación

La consolidación de lo aprendido en la asignatura será a través de un trabajo.

Las competencias de la asignatura se evaluarán de forma continuada, con la asistencia (**40% de la nota**), la resolución del cuestionarios (**30% de la nota**) y la realización de un trabajo (**30% 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 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 mediante la evaluación continua podrán hacer un trabajo adicional.

Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Asistencia y participación activa en las clases	40%	2	0,08	1, 4, 5, 7, 8, 9

Entrega de un trabajo	30%	0	0	1, 2, 3, 5, 6, 7, 9
Resolución de cuestionarios en las sesiones	30%	1,75	0,07	6, 7

Bibliografía

Bibliografía 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. Guión i Dirección: Andrew Niccol. Jersey Films / Columbia Pictures; 1997.

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

Recursos de 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/GWASStudies/>

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