

Genòmica, proteòmica i interactòmica

Codi: 101948

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

Professor/a de contacte

Nom: Sònia Casillas Viladerrams

Correu electrònic: Sonia.Casillas@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Alicia Roque Cordova

Prerequisits

Tot i que no hi ha prerequisits oficials es pressuposen coneixements de Bioquímica i Biologia molecular, Genètica, Microbiologia, Biologia cel·lular, Mètodes de DNA recombinant i Estadística.

Per a algunes activitats és necessari un nivell bàsic de comprensió lectora d'anglès.

Objectius

La Genòmica és la ciència que estudia l'estructura, contingut i evolució dels genomes. Es tracta d'una ciència relativament nova (es pot dir que neix el 1995 amb la seqüenciació dels primers genomes bacterians) i s'ha desenvolupat de forma explosiva durant els últims anys. Els desenvolupament dels mètodes de seqüenciació automàtica d'àcids nucleics ha estat clau. L'any 2001 es presenta el primer esborrany de la seqüència del genoma humà, la qual cosa representa una fita històrica que obre les portes als estudis de genòmica comparada i d'evolució de l'espècie humana, a les claus biològiques de la naturalesa humana, als estudis d'associació genotip-fenotip per trobar gens o regions del DNA relacionades amb malalties, etc.

Després de la seqüenciació de genomes apareix la denominada etapa "postgenòmica". Es tracta de realitzar l'anàlisi de l'expressió de gens i genomes de forma massiva (Transcriptòmica i Genòmica funcional), de la identificació i anàlisi estructural-funcional de les proteïnes (Proteòmica) i de les seves interaccions (i amb d'altres biomolècules) i la formació de complexes (Interactòmica). Conjuntament amb la identificació i quantificació de tots els metabòlits presents en una mostra d'un organisme (Metabolòmica), aquests coneixements donen lloc a les bases per a tractar d'integrar tot el conjunt i arribar a una descripció global de la biologia de la cèl·lula (Biologia de Sistemes).

Els principals objectius formatius de l'assignatura són: la comprensió de la diversitat i complexitat dels genomes i proteomes; l'estudi del caràcter històric i evolutiu de la informació genètica així com de la naturalesa, el significat i les conseqüències de la variabilitat intra-específica i inter-específica; i finalment la potencialitat de les aplicacions provinents de la informació genòmica, transcriptòmica i proteòmica. Forma part també dels objectius de l'assignatura conèixer els mètodes experimentals i computacionals que s'utilitzen en les denominades ciències "òmiques".

Competències

- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."
- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Conèixer i interpretar les bases metabòliques i fisiològiques dels organismes.
- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.
- Raonar críticament.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
2. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
3. Argumentar la transcendència dels avenços en la generació i interpretació de dades a escala genòmica per a la comprensió i la manipulació tecnològica dels organismes.
4. Descriure i aplicar els mètodes d'anàlisi de proteomes, de la genòmica i de la proteòmica funcionals.
5. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
6. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
7. Explicar de quina manera l'ús conjunt de les tecnologies d'alt rendiment per a l'estudi de la variació genètica, els recursos bioinformàtics i els mètodes estadístics fan possible la catalogació exhaustiva de les variants genètiques que afecten el fenotip.
8. Explicar els fonaments de la metabologia/metabòlica i els seus mètodes.
9. Explicar i aplicar els mètodes de l'anàlisi i l'anotació de genomes.
10. Raonar críticament.
11. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
12. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
13. Utilitzar les tècniques i les eines bioinformàtiques que permeten descriure i analitzar el genoma humà.
14. Utilitzar les tècniques, les eines i les metodologies que permeten descriure, analitzar i interpretar les enormes quantitats de dades produïdes per les tecnologies de gran rendiment.

Continguts

PART I. GENÒMICA

Tema 1. Introducció als genomes

Tema 2. Mapes genètics i físics

Tema 3. Seqüenciació, assemblatge i anotació de genomes

Tema 4. Transcriptòmica i epigenòmica

Tema 5. El genoma humà

Tema 6. Genòmica comparada

Tema 7. Variació genòmica i paleogenòmica

PART II. PROTEÒMICA I INTERACTÒMICA

Tema 8. Introducció i conceptes bàsics.

Tema 9. Diversitat del proteoma.

Tema 10. Tècniques bàsiques de proteòmica.

Tema 11. Proteòmica quantitativa.

Tema 12. Proteòmica estructural i funcional.

Tema 13. Interactòmica.

Metodologia

L'assignatura consta de classes teòriques, seminaris de resolució de casos pràctics i problemes i tutories. A continuació es descriu l'organització i la metodologia docent que es seguirà en aquests tres tipus d'activitats formatives.

Classes de teoria:

El contingut del programa de teoria serà impartit principalment pel professor en forma de classes magistrals amb suport audiovisual. Les presentacions utilitzades a classe pel professor estaran prèviament disponibles a l'aula Moodle de l'assignatura. És recomanable que els alumnes imprimeixin aquest material i el portin a classe, per utilitzar-lo com a suport a l'hora de prendre apunts. S'aconsella que els alumnes consultin de forma regular els llibres recomanats a l'apartat de bibliografia d'aquesta guia docent, així com les lectures proposades a l'aula Moodle, per tal de consolidar i clarificar, si és necessari, els continguts explicats a classe.

Seminaris i problemes:

La missió de les classes de seminaris i problemes és fer de pont entre les classes magistrals i el treball pràctic, promovent un aprenentatge actiu que permeti desenvolupar la capacitat d'anàlisi i síntesi, el raonament crític i la capacitat de resolució de problemes. Els seminaris són sessions amb un nombre reduït d'alumnes (màxim 30 alumnes) on aprofundir o completar els coneixements exposats en les classes magistrals mitjançant la resolució de problemes i la discussió de casos pràctics. Els alumnes rebran periòdicament lectures recomanades, problemes y casos per resoldre, adreces web per consultar, etc.

Tutories:

Hi haurà fins a 3 sessions de tutoria amb el professor. En aquestes sessions es resoldran els dubtes que els alumnes plantegin sobre els temes del programa de teoria i que facilitin la comprensió d'aspectes concrets de l'assignatura.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòriques	30	1,2	
Seminaris i problemes	15	0,6	
Tipus: Supervisades			

Tutories	3	0,12
Tipus: Autònomes		
Estudi	48	1,92
Resolució de problemes, activitats i lectures recomanades	44	1,76

Avaluació

El sistema d'avaluació s'organitza en sis activitats principals. Hi haurà a més un examen de recuperació i una activitat opcional de millora de la nota final. Els detalls de les activitats són:

Activitats d'avaluació principal

(A) Avaluacions parcials. Pes global 60%

- Avaluació parcial 1 (Genòmica). Pes 25%
- Avaluació parcial 2 (Proteòmica/Interactòmica). Pes 35%

Les avaluacions parcials són proves combinades que poden constar de preguntes de tipus test o de preguntes de resposta curta o problemes. Aquestes proves seran eliminatòries de matèria.

Es programarà una avaluació parcial corresponent a la part de Genòmica amb un pes del 25% sobre la nota final de l'assignatura, i una avaluació parcial corresponent a la part de Proteòmica/Interactòmica amb un pes del 35% sobre la nota final de l'assignatura.

Per superar aquestes dues avaluacions cal assolir una nota mínima de 4,0 en cadascuna d'elles.

(B) Avaluacions continuades. Pes global 40%

Al llarg de tot el curs el professorat plantejarà problemes o seminaris relatius a la matèria impartida que l'alumnat haurà de resoldre en forma d'avaluacions, lliuraments o participació activa en els seminaris. Hi haurà quatre tipologies diferents:

- Problemes setmanals de Genòmica. Pes 10%

El caràcter continuat d'aquesta avaluació fa que no es pugui avaluar l'assignatura a no ser que hi hagi una participació mínima en un 50% de les activitats proposades.

- Treball integrador de Genòmica. Pes 10%

El treball contindrà qüestions relatives als diferents temes de la part de Genòmica. Es realitzarà en grups de 3-5 alumnes. El professorat tutoritzarà els treballs i n'avaluarà el progrés setmanalment i al final de l'assignatura.

Els alumnes lliuraran els treballs seguint les directrius de continguts, presentació i terminis fixats.

Aquesta activitat és de caràcter obligatori i la no participació comportarà la no avaluació de l'assignatura.

- Seminaris de Proteòmica/Interactòmica. Pes 10%

El caràcter continuat d'aquesta avaluació fa que no es pugui avaluar l'assignatura a no ser que hi hagi una participació mínima en un 50% de les activitats proposades.

- Problema integrador de tota l'assignatura. Pes 10%

El problema contindrà qüestions relatives a totes dues parts de l'assignatura (Genòmica i Proteòmica/Interactòmica).

Els alumnes lliuraran el problema seguint les directrius de continguts, presentació i terminis fixats.

Aquesta activitat és de caràcter obligatori i la no participació comportarà la no avaluació de l'assignatura.

Examen de recuperació

Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura.

Es podran recuperar les avaluacions 1 i/o 2 individualment i la nota, si és ≥ 4 , farà promig amb les aprovades en els parcials. En cas que en la/les proves recuperades no s'arribi a un mínim de 4,0, en no poder fer promig, no s'aprova l'assignatura.

Les avaluacions continuades (problemes setmanals de genòmica, treball integrador de genòmica, seminaris de proteòmica/interactòmica i problema integrador de proteòmica/interactòmica), pel seu caràcter continuat, no són recuperables.

Millora de la qualificació final

Els alumnes que havent superat les avaluacions 1 i 2 vulguin millorar la seva qualificació final, podran optar a una prova final. Aquesta prova inclourà la totalitat de la matèria. No és possible millorar la nota mitjançant treballs o altres tipus d'activitats.

El grau de dificultat d'aquesta prova es correspondrà amb l'objectiu de la mateixa i, per tant, podrà ser superior al de les avaluacions parcials.

L'alumne que es presenta a aquesta prova renuncia a les qualificacions de les avaluacions parcials 1 i 2. Per tant, la nota d'aquesta prova de millora serà la que prevaldrà en la qualificació final encara que sigui inferior a l'obtinguda per parcials.

Fórmula de ponderació de la nota final

Nota final = [(Avaluació parcial 1 x 0,25) + (Avaluació parcial 2 x 0,35) + (Problemes setmanals de Genòmica x 0,1) + (Treball integrador de Genòmica x 0,1) + (Seminaris de Proteòmica/Interactòmica x 0,1) + (Problema integrador de l'assignatura x 0,1)]

Aprovat

L'assignatura es considera aprovada si la nota final és ≥ 5 .

No evaluable

L'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació parcial 1	25%	2,5	0,1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Avaluació parcial 2	35%	3,5	0,14	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Problema integrador de tota l'assignatura	10%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Problemes setmanals de Genòmica	10%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Seminaris de Proteòmica/Interactòmica	10%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Treball integrador de Genòmica	10%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14

Bibliografia

Llibres de text:

- Gibson, G. i S. V. Muse, 2009. A Primer of Genome Science. Sinauer, Massachusetts. USA. Third edition.
- Brown, T. A. 2006. Genomes. Garland Science, UK. Third edition.
- Twyman R. M. 2014. Principles of Proteomics. Garland Science, UK. Second Edition.
- Mishra N. C. 2010. Introduction to Proteomics: Principles and Applications. Wiley, Hoboken (New Jersey).

Enllaços útils:

- Aula Moodle de la UAB: <https://cv.uab.cat/>
- Entrez Genome Database: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/genome>
- Expasy Proteomics Server: <http://expasy.org/sprot>