

Temes Actuals de la Bioinformàtica

Codi: 105065

Crèdits: 3

Titulació	Típus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OT	4	0

Professor/a de contacte

Nom: Antoni Barbadilla Prados

Correu electrònic: Antonio.Barbadilla@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: espanyol (spa)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Marta Coronado Zamora

Jesus Murga Moreno

Prerequisits

- Es recomana haver superat l'assignatura de Bioinformàtica (3r curs de Genètica), Genòmica, Proteòmica i Interactòmica (3r curs de Genètica) i el mòdul de Bases de dades i fonaments de programació dins de l'assignatura Tècniques instrumentals (2n curs de Genètica).
- És imprescindible el coneixement a nivell bàsic d'algun llenguatge de programació (preferiblement Perl o Python) i estar familiaritzat amb l'entorn Linux per poder seguir les sessions pràctiques i completar les activitats d'avaluació continuada.
- Es recomana un nivell B1.2 d'anglès o equivalent.

Objectius

El propòsit d'aquesta assignatura és cobrir temes bàsics de la bioinformàtica en forma de tallers pràctics, workshops i conferències impartides per experts. No és una assignatura acumulativa sinó transversal, l'objecte és proporcionar als estudiants l'àmplia gamma de conceptes i enfocaments que abasta la bioinformàtica.

L'objectiu principal és el de proporcionar als estudiants els coneixements i habilitats necessàries per aplicar la bioinformàtica en diferents àrees de la investigació genòmica i per extensió altres òmiques. La matèria impartida i les activitats realitzades durant aquest curs subministren una perspectiva global del potencial de la bioinformàtica tant en l'àmbit de la recerca bàsica com aplicada.

Competències

- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."
- 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.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.
- 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.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- 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.
- Utilitzar i interpretar les fonts de dades de genomes i macromolècules de qualsevol espècie i comprendre els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica per establir les relacions corresponents entre estructura, funció i evolució.

Resultats d'aprenentatge

1. 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.
2. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
3. Explicar com s'aplica el coneixement de la variació genètica humana a la medicina personalitzada, la farmacogenòmica o la nutrigenòmica.
4. Explicar i aplicar els mètodes de l'anàlisi i l'anotació de genomes.
5. Llistar i explicar el contingut de les bases de dades bioinformàtiques i fer recerques d'informació.
6. Raonar críticament.
7. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
8. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
9. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
10. Utilitzar i interpretar els resultats de les aplicacions bioinformàtiques per a l'anàlisi molecular de seqüències.
11. Utilitzar les tècniques i les eines bioinformàtiques que permeten descriure i analitzar el genoma humà.
12. 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

L'assignatura es compon de sessions teòriques-pràctiques, conferències i workshops impartits per reconeguts especialistes en les diferents matèries i àmbits.

Sessions teoricopràctiques (~ 13h)

Es duran a terme a l'aula d'informàtica. Els alumnes treballaran tant de manera individual com en grup (3 alumnes) promovent un aprenentatge actiu que permeti desenvolupar la capacitat d'anàlisi i síntesi, el raonament crític i la capacitat de resolució de problemes.

Títol	Descripció
Introduction	Presentació de <i>workflows</i> , anàlisis, metodologia i avaluació de l'assignatura
Data management and processing	Diferents tipus de dades biològiques: seqüències, anotació, dades d'expressió, aliniaments... Familiaritzar-se amb les propietats i estructura de cada tipus de dades i les eines per analitzar-les. Tractament de dades crues.

Data exploration and visualization	Aprendra a representar dades biològiques en un missatge clar i extrau-re informació de les mateixes.
------------------------------------	--

Tutoria*

Genome-Wide Association studies	Realitzar un estudi d'associació del genoma complet.
---------------------------------	--

Transcriptomic analyses	Realitzar un anàlisi d'expressió complet, distribuït en els següents passos: <ul style="list-style-type: none">- Control de qualitat de les dades- Aliniament de RNA-seq- Anàlisi d'expressió diferencial- Visualització dels resultats
-------------------------	--

Tutoria*	*S'implantaren dues sessions extres de dues hores segons les necessitats de l'estudiant i les dificultats dels casos.
----------	---

Conferències convidades (10h)

Assistència a almenys quatre conferències (2h / conferència) d'experts convidats en l'àmbit de la bioinformàtica que seran impartides en anglès.

Tallers (Workshops) (5h)

Títol	Ponent	Data aproximada
Bioinformatics Opportunities in Europe	Margarita Navia Head of Strategic Projects Barcelona Institute of Science and Technology (BIST)	3a setmana febrer 2020
Entrepreneurship and Bioinformatics	Dr. Jordi Vinaixa Lecturer Department of Strategy and General Management in ESADE.	3 setmana març 2020

Metodologia

Activitats d'aprenentatge presencials i aprenentatge autònom.

S'implementarà una experiència d'aprenentatge cooperatiu, en concret es seguirà la metodologia *Puzzle*: es proporciona conjunts de dades i procediments de manera distribuïda a grups reduïts. Cada grup ha de gestionar i resoldre casos pràctics de forma autònoma.

Cada mòdul treballarà en paral·lel conceptes similars a través de casos pràctics reals, de manera que un cop finalitzats els estudiants intercanviaran informació sobre la metodologia escollida, el seu desenvolupament i els resultats obtinguts, tractant d'aconseguir una cooperació efectiva entre els estudiants. Els membres de cada grup coneixeran a fons la informació que els correspon. S'efectuarà una exposició i/o redacció d'un portafoli a través del qual la resta de grups comprendri les característiques i fonaments de cada anàlisi. Les quatre sessions de pràctiques estaran vinculades entre si, ja que els resultats d'una pràctiques serviran de dades d'anàlisi per a la següent pràctica.

La participació activa, la gestió del treball, així com la discussió dels coneixements adquirits formaran una part vital en el paper exercit de cada alumne.

Conferències i tallers

S'impartiran un total de 5 conferències per experts en els seus camps d'investigació o laboral que oferiran una visió real de la bioinformàtica com una peça clau en la resolució de qüestions d'investigacions biològiques bàsiques i aplicades. Es farà èmfasi en la importància del tractament de dades en l'era actual del big data.

Els dos tallers consistiran de dues sessions que tractaran de dos aspectes d'interès pràctic, com aconseguir recursos en l'àmbit europeu per dur a terme recerca en bioinformàtica i com crear empreses de base tecnològica.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Tallers	5	0,2	2, 4, 6, 7
Conferències	11	0,44	1, 3, 4, 5
Sessions teòrica-pràctiques	13	0,52	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
Tipus: Supervisades			
Portafoli	20	0,8	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
Tipus: Autònomes			
Estudi/resolució problemes	25	1	2, 5, 6, 10, 11, 12

Avaluació

L'avaluació es realitzarà a través del lliurament de quatre portafolis i l'exposició d'un dels quatre casos a tractar.

Portafoli (70%). A cada portafoli s'exposarà els fonaments bàsics de les dades analitzades, les eines utilitzades, el desenvolupament de la metodologia, així com una discussió sobre el resultat final del lliurament. Cada portafoli tindrà el mateix pes en l'avaluació final.

Exposició (20%). Cada grup realitzarà una exposició oral de 10 minuts.

Assistència i participació (10%).

L'assignatura se supera quan la nota mitjana de les activitats d'avaluació és igual o superior a 5. El caràcter continuat i transversal d'aquesta avaluació fa que no es pugui avaluar l'assignatura si la participació mínima de l'alumnat és inferior a un 80% de les sessions proposades.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Assistència i participació activa	10%	0	0	1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 9
Portafoli	70%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
exposició	20%	1	0,04	1, 3, 4, 6, 7, 10

Bibliografia

- Pevzner, P. and R. Shamir. 2011. Bioinformatics for Biologists. Cambridge University Press
- Samuelsson, T. 2012. Genomics and Bioinformatics: An Introduction to Programming Tools for Life Scientists

Web presentació Màster Bioinformàtica UAB <https://mscbioinformatics.uab.cat>