

Genòmica

Codi: 42399
Crèdits: 12

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
4313473 Bioinformàtica / Bioinformatics	OT	0	1

Professor/a de contacte

Nom: Antoni Barbadilla Prados

Correu electrònic: Antonio.Barbadilla@uab.cat

Equip docent

Mario Cáceres Aguilar

Juan Ramón González Ruíz

Sònia Casillas Viladerrams

Raquel Egea Sánchez

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: anglès (eng)

Equip docent extern a la UAB

Miguel Pérez-Enciso

Simon Heath

Yolanda Guillén

Prerequisits

Per dur a terme aquest mòdul és necessari haver superat anteriorment els dos mòduls obligatoris: Programació en Bioinformàtica i Core Bioinformàtica. Nocions bàsiques en genètica també són necessàries.

Es recomana tenir un nivell B2 d'anglès o equivalent.

Objectius

La capacitat tecnològica per generar macrodades genòmiques i multiòmiques creix a un ritme incessant sense un seguiment paral·lel d'experts en bioinformàtica per fer front als reptes integració d'aquestes macrodades moleculars.

El propòsit d'aquest mòdul és proporcionar el coneixement i les habilitats tècniques que es requereixen per enfrontar amb èxit els desafiaments actuals de les anàlisis genòmiques i multimòmiques.

Competències

- Analitzar i interpretar bioinformàticament les dades que es deriven de les tecnologies òmiques.

- Comprendre les bases moleculars i les tècniques experimentals estàndard més comunes en les recerques òmiques (genòmica, transcriptòmica, proteòmica, metabolòmica, interactòmica, etc.).
- Comunicar en llengua anglesa de manera clara i efectiva els resultats de les pròpies investigacions.
- Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
- Identificar les necessitats bioinformàtiques dels centres de recerca i les empreses del sector de la biotecnologia i la biomedicina.
- Proposar solucions bioinformàtiques a problemes derivats de les recerques òmiques.
- Proposar solucions innovadores i emprenedores en el seu camp d'estudi.
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i recursos informàtics en l'àmbit d'estudi.
- Utilitzar sistemes operatius, programes i eines d'ús comú en bioinformàtica, i fer servir plataformes de còmput d'altres prestacions, llenguatges de programació i anàlisis bioinformàtiques.

Resultats d'aprenentatge

1. Comunicar en llengua anglesa de manera clara i efectiva els resultats de les pròpies investigacions.
2. Descriure el funcionament, les característiques i les limitacions de les tècniques de seqüenciació de primera, segona i tercera generació.
3. Descriure i aplicar les eines d'acoblament, anotació, emmagatzemament, visualització i anàlisi de la variació de genomes.
4. Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
5. 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.
6. Enumerar i descriure els continguts de les bases de dades d'informació rellevant per als diferents àmbits de la genòmica i fer cerques avançades.
7. Establir les relacions corresponents entre seqüència de nucleòtids, estructura i funció gènica, utilitzant les fonts de dades biològiques i els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica.
8. Identificar i caracteritzar fonts i formats de visualització de genomes, juntament amb les anotacions i la informació de variació genètica, associació a malalties i expressió gènica.
9. Integrar les dades genòmiques per a la reconstrucció in silico les cèl·lules i els organismes (biologia de sistemes, biologia sintètica).
10. Proposar solucions innovadores i emprenedores en el seu camp d'estudi.
11. Reconèixer la importància estratègica dels avenços genètics en l'àmbit de la salut humana, especialment les aplicacions de la genòmica a la medicina personalitzada i la farmacogenòmica.
12. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
13. Utilitzar els últims algorismes d'alineació de seqüències i generació d'arbres evolutius, així com mètodes de seqüenciació i predicció de gens.
14. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i recursos informàtics en l'àmbit d'estudi.

Continguts

Lliçó 1. Projectes de seqüenciació del genoma

Lliçó 2. Seqüenciació de nova generació (NGS)

Lliçó 3. Anàlisi de dades primàries de NGS

Lliçó 4. Donant sentit les dades del genoma

4.1 Ensamblatge del genoma

4.2 Anotació del genoma

4.3 Anàlisi funcional

Lliçó 5. Visualització del genoma

Lliçó 6. Variació del genoma

6.1 Teoria i dades

6.2 Variació de nucleòtids

6.3 Variació estructural

Lliçó 7. Estudis d'associació i GWA

Lliçó 8. Transcriptòmica

8.1 Microarrays

8.2 RNAseq

Lliçó 9. Metagenòmica

Lliçó 10. Genètica de sistemes: integració de dades òmiques

Lliçó 11. Genòmica aplicada: resolució de problemes i casos reals

Sessió de seminaris dels estudiants

Metodologia

La metodologia combina classes magistrals, resolució de problemes pràctics i casos reals, treball al laboratori de computació, realització de treballs individuals i equip, conferències i discussió dels articles relacionats amb els blocs temàtics. Com a recurs TIC utilitzarem la plataforma virtual d'investigació del màster.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòrica-pràctiques	37	1,48	
Resolució de problemes a classe i treballs a l'aula d'ordinadors	28	1,12	
Seminaris	4	0,16	
Tipus: Supervisades			
Treballs individuals i en grups	120	4,8	
Tipus: Autònomes			
Estudi regular	107	4,28	

Avaluació

- Treball realitzat i presentat per l'estudiant (portafoli de l'estudiant) (55%)
- Proves teòriques i pràctiques individuals (35%)
- Competències toves (assistència, arribada a temps i participació proactiva a classe) (10%)

L'estudiant serà qualificat com a "No avaluable" si el pes de l'avaluació és inferior al 67% de la nota final. El professorat informará dels procediments i terminis per al procés de recuperació. Cal notar que les habilitats toves no poden recuperar-se.

Per poder optar a la recuperació, l'estudiant hauria d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats que equival, com a mínim, als dos terços de la puntuació final del mòdul.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Habilitats toves (assistència, puntualitat, participació activa a classe)	10%	0	0	1, 4, 10, 12, 14
Portafoli de l'estudiant	55%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Prueba teòrica-pràctica individual	35%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14

Bibliografia

Referències bàsiques

- Compeau, P and P. Pevzner. 2015. Bioinformatics Algorithms Volume 1 and 2. 2n edition. Active Learning Publishers LLC
- Gibson, G. i S. V. Muse, 2009. A Primer of Genome Science. Sinauer, Massachusetts. 3rd edition.
- Barnes, M. 2007. Bioinformatics for geneticists (2nd Ed.) Wiley.
- Brown, T. A. 2007. Genomes. 3a edició. Garland Science.
- Lesk, M. K. 2017. Introduction to Genomics. 3rd edition. Oxford Univ. Press.
- Makinen, V.; A. Belazzougui, F. Cunial, A.I. Tomescu. 2105. Genome-Scale Algorithm Design: Biological Sequence Analysis in the Era of High-Throughput Sequencing. Cambridge Univ Press.
- Pevnser, J. 2009. Bioinformatics and Functional Genomics (2nd edition). Wiley-Blackwell.
- 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. Cambridge University Press.

Web recomanades

- Course: Current topics in Genome Analysis 2016. NHGRI (<http://www.genome.gov/12514288>)
- National Human Genome Research Institute (USA) (<http://www.genome.gov/>)
- Genomic careers (http://www.genome.gov/genomicCareers/video_find.cfm)
- 1000 genomes project (<http://www.internationalgenome.org/>)
- PopHuman database (<http://pophuman.uab.es>)
- Genome online databases (GOLD) (<https://gold.jgi.doe.gov/>)
- Genome data viewer NCBI (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/gdv/>)
- Ensembl genome browser (<http://www.ensembl.org>)
- UCSC genome browser (<http://genome.ucsc.edu/>)
- Genome size databases (<http://www.genomesize.com/>)