

**Genómica**

Código: 42399  
Créditos ECTS: 12

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
4313473 Bioinformática / Bioinformatics	OT	0	1

**Contacto**

Nombre: Antoni Barbadilla Prados

Correo electrónico: Antonio.Barbadilla@uab.cat

**Equipo docente**

Mario Cáceres Aguilar

Juan Ramón González Ruíz

Sònia Casillas Viladerrams

Raquel Egea Sánchez

**Uso de idiomas**

Lengua vehicular mayoritaria: inglés (eng)

**Equipo docente externo a la UAB**

Miguel Pérez-Enciso

Simon Heath

Yolanda Guillén

**Prerequisitos**

Para llevar a cabo este módulo es necesario haber superado previamente los dos módulos obligatorios: Programación en Bioinformática y Core Bioinformática. También se necesitan nociones básicas en genética.

Se recomienda que tenga un nivel B2 de inglés o equivalente.

**Objetivos y contextualización**

La capacidad tecnológica para generar macrodatos genómicos y multiómicos crece a un ritmo incesante sin un seguimiento paralelo de expertos en bioinformática para hacer frente a los retos integración de estos macrodatos moleculares.

El propósito de este módulo es proporcionar el conocimiento y las habilidades técnicas que se requieren para enfrentar con éxito los desafíos actuales de los análisis genómicos y multimómicos.

**Competencias**

- Analizar e interpretar bioinformáticamente los datos que se derivan de las tecnologías ómicas.

- Comprender las bases moleculares y las técnicas experimentales estándares más comunes en las investigaciones ómicas (genómica, transcriptómica, proteómica, metabolómica, interactómica, etc.).
- Comunicar en lengua inglesa de manera clara y efectiva los resultados de sus investigaciones.
- Diseñar y aplicar la metodología científica en la resolución de problemas.
- Identificar las necesidades bioinformáticas de los centros de investigación y las empresas del sector de la biotecnología y la biomedicina.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Proponer soluciones bioinformáticas a problemas derivados de las investigaciones ómicas.
- Proponer soluciones innovadoras y emprendedoras en su campo de estudio.
- Utilizar sistemas operativos, programas y herramientas de uso común en bioinformática, así como, manejar plataformas de cómputo de altas prestaciones, lenguajes de programación y análisis bioinformáticos.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica y recursos informáticos en el ámbito de estudio.

## Resultados de aprendizaje

1. Comunicar en lengua inglesa de manera clara y efectiva los resultados de sus investigaciones.
2. Describir el funcionamiento, características y limitaciones de las técnicas de secuenciación de primera, segunda y tercera generación.
3. Describir y aplicar las herramientas de ensamblado, anotación, almacenamiento, visualización y análisis de la variación de genomas.
4. Diseñar e interpretar estudios de asociación entre polimorfismos genéticos y caracteres fenotípicos para la identificación de variantes genéticas que afectan al fenotipo, incluyendo las asociadas a patologías y las que confieren susceptibilidad a enfermedades humanas u otras especies de interés.
5. Diseñar y aplicar la metodología científica en la resolución de problemas.
6. Enumerar y describir los contenidos de las bases de datos de información relevante para los distintos ámbitos de la genómica y realizar búsquedas avanzadas.
7. Establecer las relaciones correspondientes entre secuencia nucleotídica, estructura y función génica, utilizando las fuentes de datos biológicos y los fundamentos del análisis bioinformático.
8. Identificar y caracterizar fuentes y formatos de visualización de genomas, junto con sus anotaciones e información de variación genética, asociación a enfermedades y expresión génica.
9. Integrar los datos genómicos para la reconstrucción in silico de las células y los organismos (biología de sistemas, biología sintética).
10. Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
11. Proponer soluciones innovadoras y emprendedoras en su campo de estudio.
12. Reconocer la importancia estratégica de los avances genéticos en el ámbito de la salud humana, especialmente las aplicaciones de la genómica a la medicina personalizada y la farmacogenómica.
13. Usar los últimos algoritmos de alineación de secuencias y generación de árboles evolutivos, así como, métodos de secuenciación y predicción de genes.
14. Utilizar y gestionar información bibliográfica y recursos informáticos en el ámbito de estudio.

## Contenido

Lección 1. Proyectos de secuenciación del genoma

Lección 2. Secuenciación de nueva generación (NGS)

Lección 3. Análisis de datos primarios de NGS

Lección 4. Dando sentido los datos del genoma

- 4.1 Ensamblaje del genoma
- 4.2 Anotación del genoma
- 4.3 Análisis funcional

Lección 5. Vista del genoma

## Lección 6. Variación del genoma

### 6.1 Teoría y datos

### 6.2 Variación nucleotídica

### 6.3 Variación estructural

## Lección 7. Estudios de asociación y GWA

## Lección 8. Transcriptómica

### 8.1 Microarrays

### 8.2 RNAseq

## Lección 9. Metagenómica

## Lección 10. Genética de sistemas: integración de datos ómicos

## Lección 11. Genómica aplicada: resolución de problemas y casos reales

## Sesión de seminarios de los estudiantes

## Metodología

La metodología combina clases magistrales, resolución de problemas prácticos y casos reales, trabajo en el laboratorio de computación, realización de trabajos individuales y de equipo, lecturas y discusión de artículos relacionados con los bloques temáticos. Como recurso TIC utilizaremos la plataforma virtual de enseñanza del máster.

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases teórico-prácticas	37	1,48	
Resolución de problemas en clase y trabajos en el aula de ordenadores	28	1,12	
Seminarios	4	0,16	
Tipo: Supervisadas			
Trabajos individual y en grupo	120	4,8	
Tipo: Autónomas			
Estudio regular	107	4,28	

## Evaluación

Trabajo realizado y presentado por el estudiante (portafolio del estudiante) (55%).

Pruebas teóricas y prácticas individuales (35%)

Competencias blandas (asistencia, llegada a tiempo y participación proactiva en clase) (10%)

El estudiante será calificado como "No evaluable" si el peso de la evaluación es inferior al 67% de la nota final. El profesorado informará de los procedimientos y plazos para el proceso de recuperación. Nótese que las habilidades blandas no pueden recuperarse.

Para poder optar a la recuperación, el estudiante debería haber sido previamente evaluado en un conjunto de actividades que equivale al menos, los dos tercios de la puntuación final del módulo.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Habilidades blandas (asistencia, puntualidad, participación activa en clase)	10%	0	0	1, 5, 11, 10, 14
Portafolio del estudiante	55%	0	0	1, 2, 3, 5, 4, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 10, 13, 14
Prueba teórico-práctica individual	35%	4	0,16	1, 2, 3, 5, 4, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 10, 13, 14

## Bibliografía

### Referencias básicas

- 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. 3<sup>rd</sup> 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 recomendadas

- 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](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/>)