

**Bioinformàtica**

Codi: 102890

Crèdits: 3

| Titulació        | Tipus | Curs | Semestre |
|------------------|-------|------|----------|
| 2502442 Medicina | OT    | 3    | 0        |
| 2502442 Medicina | OT    | 4    | 0        |
| 2502442 Medicina | OT    | 5    | 0        |
| 2502442 Medicina | OT    | 6    | 0        |

La metodologia docent i l'avaluació proposades a la guia poden experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

**Professor/a de contacte**

Nom: Mercedes Campillo Grau

Correu electrònic: Mercedes.Campillo@uab.cat

**Utilització d'idiomes a l'assignatura**

Llengua vehicular majoritària: espanyol (spa)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

**Equip docent**

Leonardo Pardo Carrasco

Gianluigi Caltabiano

Arnau Cordomi Montoya

Angel Gonzalez

**Prerequisits**

Per cursar aquesta assignatura és necessari tenir coneixements bàsics d'anglès per navegar i comprendre la informació continguda en les bases de dades i el material audiovisual a consultar en aquesta llengua.

**Objectius**

Aquest curs il·lustrarà com la disciplina de la bioinformàtica proporciona un pont important entre la ciència d'avantguarda i la implantació de la medicina genòmica en la pràctica clínica.

Els estudiants seran introduïts als conceptes i eines bàsiques de Bioinformàtica enfocades a la seva futura pràctica professional, a través de diverses activitats a realitzar a les aules d'informàtica.

Les sessions pretenen familiaritzar als estudiants amb l'ús de les eines més utilitzades i recursos en línia de l'especialitat.

Objectius:

- Introduir a l'estudiant al món genoma/salut
- Iniciar els estudiants en l'ús de les eines, aplicatius i tipus de dades que són objecte d'anàlisi en la bioinformàtica clínica
- Iniciar els estudiants en els conceptes d'informàtica mèdica i medicina de precisió
- Introduir a l'estudiant en les consideracions ètiques en l'ús de dades genòmiques

## Competències

### Medicina

- Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica.
- Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
- Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
- Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
- Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.
- Tenir capacitat de treballar en un context internacional.
- Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.
- Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per obtenir, organitzar, interpretar i comunicar la informació científica i sanitària.

## Resultats d'aprenentatge

1. Criticar articles científics relatius a la bioinformàtica.
2. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
3. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
4. Descriure el diagnòstic, el pronòstic, la prevenció i la teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
5. Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
6. Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
7. Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.
8. Tenir capacitat de treballar en un context internacional.
9. Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.

## Continguts

- Introducció a la genòmica i la bioinformàtica
  - Impacte del Projecte Genoma Humà en la medicina
  - Seqüenciació del genoma: cap a la promesa diagnòstica
  - Estat actual de les tecnologies de seqüenciació genòmica i les seves aplicacions clíniques.
- Bioinformàtica i pràctica mèdica
  - Què és OMIM i la seva utilitat en les proves genètiques
  - Presentació de casos d'estudi com a fil conductor
- Consideracions ètiques en Bioinformàtica i Genòmica

## Metodologia

L'orientació de l'assignatura és eminentment pràctica i per tant la totalitat de l'assignatura es farà directament a les aules d'informàtica.

L'aprenentatge contempla en molts casos la introducció i l'ús de les principals facilitats que ofereixen les aplicacions web i els programaris seleccionats.

Les pràctiques es duran a terme individualment o per parelles (en funció del nombre d'alumnes matriculats).

L'alumne haurà de realitzar un treball de consolidació.

## Activitats formatives

| Títol                                                     | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|-----------------------------------------------------------|-------|------|--------------------------|
| Tipus: Dirigides                                          |       |      |                          |
| SESSIONS PRÀCTIQUES (PLAB)                                | 20    | 0,8  | 1, 3, 5                  |
| TEORIA (TE)                                               | 5     | 0,2  | 1, 9                     |
| Tipus: Supervisades                                       |       |      |                          |
| Tutories                                                  | 5,25  | 0,21 | 1, 2, 5, 9               |
| Tipus: Autònomes                                          |       |      |                          |
| ELABORACIÓ DEL TREBALL FINAL                              | 11    | 0,44 | 1, 2, 3, 7               |
| ESTUDI PERSONAL / LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS | 30    | 1,2  | 1, 2, 7, 8, 9            |

## Avaluació

Les competències de l'assignatura s'avaluaran de forma continuada, amb l'assistència (40% de la nota), resolució de qüestionaris (30% de la nota) i presentació d'un treball final (30% de la nota).

La qualificació mínima per aprovar l'assignatura és de 5 punts.

Es considera que un estudiant obtindrà la qualificació de "No avaluable" si la qualificació de les activitats d'avaluació realitzades no li permet aconseguir una nota global de 5 punts en el supòsit d'haver obtingut la qualificació màxima en tots ells.

Si no se supera l'assignatura per avaluació continuada, la recuperació consistirà en un treball addicional.

## Activitats d'avaluació

| Títol                                               | Pes | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|-----------------------------------------------------|-----|-------|------|--------------------------|
| Assistència i participació activa a les classes     | 40% | 2     | 0,08 | 1, 4, 5, 7, 8, 9         |
| Resolució de qüestionaris a les sessions practiques | 30% | 1,75  | 0,07 | 6, 7                     |
| Treball final                                       | 30% | 0     | 0    | 1, 2, 3, 5, 6, 7, 9      |

## **Bibliografia**

### Bibliografia de consulta

- Attwood, Teresa K., Parry-Smith, David J. Introducció a la Bioinformàtica. Pearson Education; 2002.
- Lesk, Arthur M. Introduction to Bioinformatics. Oxford University Press; 2014.
- 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. Guió i Direcció: Andrew Niccol. Jersey Films / Columbia Pictures; 1997.
- The DNA Journey. <https://youtu.be/2SB6ZaqEaLQ>

### Recursos d'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/GWASudies/>
- <http://www.ebi.ac.uk/gwas/>