

**Genómica**

Código: 42399  
Créditos ECTS: 12

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
4313473 Bioinformática / Bioinformatics	OT	0	1

La metodología docente y la evaluación propuestas en la guía pueden experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.

**Contacto**

Nombre: Antoni Barbadilla Prados

Correo electrónico: Antonio.Barbadilla@uab.cat

**Equipo docente**

Sergi Hervás Fernandez

Marta Coronado Zamora

Jaime Martínez Urtaza

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. Genomas y datos ómicos

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. Genética de sistemas: integración de datos ómicos

Lección 10. Metagenómica

Lección 11. Análisis de células individuales

Lección 12. Genómica aplicada: resolución de problemas y casos reales

Sesión de seminarios de los estudiantes

Conferencia de clausura

*\*A menos que las restricciones impuestas por las autoridades sanitarias obliguen a una priorización o reducción de estos contenidos.*

## 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.

*\*La metodología docente propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.*

## 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<span title="">, al menos, los dos tercios de la puntuación final del módulo.

*\*La evaluación propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.*

## 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. 2018. Genomes. 4th edition. Taylor & Francis Inc.
- 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: Gurrent 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/>)