

Genòmica

Codi: 42925
Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
4313802 Genètica Avançada / Advanced Genetics	OB	0	1

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: Alfredo Ruíz Panadero

Correu electrònic: Alfredo.Ruiz@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: anglès (eng)

Equip docent

Antoni Barbadilla Prados

Jaime Martínez Urtaza

Barbara Negre de Bofarull

Marta Puig Font

Sònia Casillas Viladerrams

Equip docent extern a la UAB

Marina Laplana Lafaja

Prerequisits

Idiomes: les classes es realitzaran principalment en anglès

Postgraus en Bioquímica, Biotecnologia, Biologia, Biomedicina, Genètica, Microbiologia, Química, Informàtica / Bioinformàtica, Farmàcia, Medicina i Medicina Veterinària

Objectius

L'objectiu general de l'assignatura és proporcionar als estudiants una visió general de la genòmica, inclosos els fonaments, tècniques i aplicacions actuals. Els objectius específics són la comprensió dels següents aspectes: la diversitat i la complexitat dels genomes eucariotes, la perspectiva històrica i evolutiva del contingut genòmic, el significat i les conseqüències de la variabilitat intraespecífica, tècniques comunament emprades en estudis de genòmica i transcriptòmica i aplicacions derivades del coneixement proporcionat per aquesta ciència.

Competències

- Aplicar eines bioinformàtiques a els estudis d'associació de genomes complets.

- Concebre, dissenyar, desenvolupar i sintetitzar projectes científics en l'àmbit de la genètica, tant en la seva vessant teòrica com aplicada.
- Conèixer les tècniques genètiques necessàries per millorar processos biològics i la seva aplicabilitat en termes econòmics i de salut.
- Demostrar coneixement en la gestió de la informació i del coneixement.
- Demostrar responsabilitat en la direcció de grups i/o projectes en equips multidisciplinaris.
- Dominar l'anàlisi genètica, com a eina transversal aplicable a qualsevol àmbit de la Genètica.
- Identificar i proposar solucions científiques a problemes relacionats amb la investigació genètica tant a nivell molecular com d'organisme i demostrar una comprensió de la complexitat dels éssers vius.
- Integrar els coneixements sobre les possibles alteracions en el DNA amb les seves conseqüències sobre els éssers vius.
- Integrar l'anàlisi genètica en els seus diferents nivells de complexitat (molecular, cel·lular, individual, poblacional) per resoldre de manera coherent diferents problemes en l'àmbit de la Genètica.
- Que els estudiants sàpiguin aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relatius al seu camp d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguin comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
- Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom o autodirigit.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i altres recursos relacionats amb la genètica i camps afins.
- Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar el paper de les alteracions genètiques com mecanismes dinamitzadors dels genomes.
2. Analitzar el paper que han jugat les diferents alteracions del DNA en l'evolució dels genomes.
3. Analitzar la importància de la genòmica, tant des del punt de vista teòric com aplicat, a l'hora de planejar projectes científics.
4. Aplicar estratègies i tècniques per l'aïllament de regions del genoma amb finalitats específiques.
5. Buscar i fer explícita la bibliografia necessària per a la comprensió de la tasca relacionada amb la genòmica a la bioinformàtica i l'evolució.
6. Comprendre els tipus i nivells de variabilitat genètica existents en les poblacions així com el seu significat i les seves aplicacions en medicina i millora genètica.
7. Comprendre les diferents metodologies, tècniques i eines utilitzades habitualment en la seqüenciació, acoblament i anotació dels genomes.
8. Demostrar responsabilitat en la direcció de grups i/o projectes en equips multidisciplinaris.
9. Demostrar responsabilitat en la gestió de la informació i del coneixement.
10. Descriure i identificar els diferents components presents en els genomes eucariotes.
11. Descriure l'organització, evolució, expressió i variació poblacional del genoma humà.
12. Descriure la complexitat dels genomes en funció de la complexitat organísmica.
13. Escriure resums crítics sobre seminaris impartits.
14. Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genòmica en les ciències de la vida, de la salut i en la societat.
15. Presentar resums i conclusions en públic.
16. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom o autodirigit.
17. Utilitzar el coneixement de la bioinformàtica per a la gestió de bases de dades del genoma.
18. Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

Continguts

Introducció a la Genòmica.

El genoma humà.

Tecnologies genòmiques.

Elements transposables.

Genòmica comparativa: canvis cromosòmics.

Genòmica comparativa: canvis en la seqüència de nucleòtids

Variació estructural.

Genòmica de poblacions: teoria.

Genòmica de poblacions: dades

Estudis en espècies model.

Genòmica de poblacions en humans

Estudis d'associació. Genètica de sistemes

Genòmica funcional i transcriptòmica

Epigenòmica

LLevat que les restriccions imposades per les autoritats sanitàries obliguin a una prioritació o reducció d'aquests continguts.

Metodologia

L'ensenyament de l'assignatura inclou tres tipus d'activitats:

- Conferències. Explicacions orals del tema que s'ha d'aprendre acompanyades de presentacions de powerpoint per ajudar els estudiants a visualitzar qüestions i respostes.
- Lectura i discussió. Es preveu que els estudiants llegeixin diversos treballs de recerca durant el curs i participin en la discussió crítica dels articles a la sala de classe.
- Presentacions orals. Els estudiants prepararan una assignatura i faran una presentació oral amb "powerpoint" del tema als seus companys.

La metodologia docent proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes	26	1,04	
Presentacions orals	6	0,24	
Treball, lectures i aprenentatge dels estudiants	118	4,72	

Avaluació

Les qualificacions finals són una mitjana ponderada dels elements següents:

- Assistència i participació a l'aula (20%)
- Presentació i defensa oral (40%)
- Examen (40%)

L'avaluació proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Assistència i participació en les classes	20%	0	0	2, 3, 5, 6, 7, 10, 11, 12, 13, 15, 16
Examen	40%	0	0	1, 2, 4, 6, 7, 10, 11, 12, 14
Presentacions orals	40%	0	0	5, 8, 9, 13, 15, 16, 17, 18

Bibliografia

Llibres bàsics

Gibson, G. i S. V. Muse, 2009. A Primer of Genome Science. Sinauer, Massachusetts. USA. 3rd edition.

Brown, T. A. 2006. Genomes. Garland Science, UK. 3rd edition.

Lesk, A.M. 2012. Introduction to Genomics. Oxford Univ. Press, Oxford

Lynch, M. 2007. The origins of genome architecture. Sinauer.

Enllaços útils

<http://bioinformatica.uab.es/mastergp>

UAB Virtual Campus: <https://cv2008.uab.cat/>

Entrez Genome Database: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome>