

Genómica, proteómica e interactómica

Código: 101948
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genética	OB	3	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: Sònia Casillas Viladerrams

Correo electrónico: Sonia.Casillas@uab.cat

Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: No

Algún grupo íntegramente en español: No

Equipo docente

Alicia Roque Córdova Roque Cordova

Prerequisitos

Aunque no hay prerequisitos oficiales se presuponen conocimientos de Bioquímica y Biología molecular, Genética, Microbiología, Biología celular, Métodos de DNA recombinante y Estadística.

Para algunas actividades es necesario un nivel básico de comprensión lectora de inglés.

Objetivos y contextualización

La vida tal como la conocemos está especificada por los genomas de los miles de organismos con los que compartimos el planeta. Cada uno de estos genomas contiene la información biológica necesaria para construir y mantener en vida un ejemplar del organismo correspondiente. El desarrollo de técnicas que permiten leer la secuencia de estos genomas ha abierto la posibilidad de conocer mejor y de empezar a buscar la respuesta a preguntas tales como: ¿Qué somos? ¿Como nos hemos convertido en lo que somos? ¿Qué compartimos con el resto de humanos y que nos hace diferentes de los demás miembros de nuestra especie? ¿Qué semejanzas y diferencias tenemos con nuestros parientes más cercanos, los chimpancés? ¿O con otras especies de primates? ¿De mamíferos? ¿De vertebrados? ¿De eucariotas? ¿Con todos los demás seres vivos? O incluso, ¿que nos deparará el futuro?

La Genómica es la ciencia que estudia la estructura, contenido y evolución de los genomas. Se trata de una ciencia relativamente nueva (se puede decir que nace en 1995 con la secuenciación de los primeros genomas bacterianos) y se ha desarrollado de forma explosiva en los últimos años. Los desarrollo de los métodos de secuenciación automática de ácidos nucleicos ha sido clave. En 2001 se presenta el primer borrador de la secuencia del genoma humano, lo que representa un hito histórico que abre las puertas a los estudios de genómica comparada y de evolución de la especie humana, a las claves biológicas de la naturaleza humana, los estudios de asociación genotipo-fenotipo para encontrar genes o regiones del ADN relacionadas con enfermedades, etc.

La mejora en las técnicas ómicas no sólo ha resultado en un crecimiento explosivo de la cantidad y calidad de los datos genómicos, sino que ha abierto además la posibilidad de estudiar otros aspectos de la biología molecular como el análisis de la expresión de genes y genomas de forma masiva (Transcriptómica y Genómica funcional), la identificación y análisis estructural-funcional de las proteínas (Proteómica) y sus interacciones (y con otras biomoléculas) y la formación de complejos (Interactómica). Conjuntamente con la identificación y cuantificación de todos los metabolitos presentes en una muestra de un organismo (Metabolómica), estos conocimientos dan lugar a las bases para tratar de integrar todo el conjunto y llegar a una descripción global de la biología de la célula (Biología de Sistemas).

Los principales objetivos formativos de la asignatura son: (i) comprender la estructura, diversidad y complejidad de los genomas, transcriptomas y proteomas; (ii) reconocer el carácter funcional, histórico y evolutivo de la información genética, así como la naturaleza, significado y consecuencias de la variabilidad intra-específica e inter-específica; y (iii) conocer los métodos experimentales y computacionales así como las potenciales aplicaciones de la genómica, la transcriptómica y la proteómica.

Competencias

- Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
- Capacidad de análisis y síntesis.
- Conocer e interpretar las bases metabólicas y fisiológicas de los organismos.
- Conocer y aplicar las herramientas ómicas de genómica, transcriptómica y proteómica.
- Desarrollar el aprendizaje autónomo.
- Describir e identificar las características estructurales y funcionales de los ácidos nucleicos y proteínas incluyendo sus diferentes niveles de organización.
- Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
- 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.
- Diseñar experimentos e interpretar los resultados.
- Percibir la importancia estratégica, industrial y económica, de la genética y genómica en las ciencias de la vida, la salud y la sociedad.
- Razonar críticamente.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Resultados de aprendizaje

1. Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
2. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
3. Argumentar la trascendencia de los avances en la generación e interpretación de datos a escala genómica para la comprensión y la manipulación tecnológica de los organismos.
4. Desarrollar el aprendizaje autónomo.
5. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
6. Describir y aplicar los métodos de análisis de proteomas, de la genómica y de la proteómica funcionales.
7. Diseñar experimentos e interpretar los resultados.
8. Explicar como el uso conjunto de las tecnologías de alto rendimiento para el estudio de la variación genética, los recursos bioinformáticos y los métodos estadísticos hacen posible la catalogación exhaustiva de las variantes genéticas que afectan al fenotipo.
9. Explicar los fundamentos de la metabólica y sus métodos.
10. Explicar y aplicar los métodos del análisis y anotación de genomas.
11. Razonar críticamente.
12. Utilizar las técnicas y las herramientas bioinformáticas que permiten describir y analizar el genoma humano.

13. Utilizar las técnicas, las herramientas y las metodologías que permiten describir, analizar e interpretar la enormes cantidades de datos producidos por la tecnologías de gran rendimiento.
14. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Contenido

PARTE I. GENÓMICA

Tema 1. Genomas: estructura y función

Tema 2. Mapas genéticos y físicos

Tema 3. Secuenciación, ensamblaje y anotación de genomas

Tema 4. Estudio de la expresión génica: transcriptómica

Tema 5. Evolución del genoma: genómica comparada

Tema 6. Variación genómica y paleogenómica

PARTE II. PROTEÓMICA E INTERACTÓMICA

Tema 7. Proteómica: introducción y conceptos básicos

Tema 8. Diversidad del proteoma

Tema 9. Técnicas básicas de análisis del proteoma

Tema 10. Proteómica cuantitativa

Tema 11. Proteómica estructural y funcional

Tema 12. Interactómica

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

Metodología

La asignatura consta de clases teóricas, seminarios de resolución de casos prácticos y problemas y tutorías. A continuación se describe la organización y la metodología docente que se seguirá en estos tres tipos de actividades formativas.

Clases de teoría:

El contenido del programa de teoría será impartido principalmente por el profesor en forma de clases magistrales con soporte audiovisual. Las presentaciones utilizadas en clase por el profesor estarán previamente disponibles en el aula Moodle de la asignatura. Es recomendable que los alumnos dispongan de este material en clase, para utilizarlo como apoyo a la hora de tomar apuntes. Se aconseja que los alumnos consulten de forma regular los libros recomendados en el apartado de bibliografía de esta guía docente, así como las lecturas propuestas en el aula Moodle, para consolidar y clarificar, si es necesario, los contenidos explicados en clase.

Seminarios y problemas:

La misión de las clases de seminarios y problemas es hacer de puente entre las clases magistrales y el trabajo práctico, promoviendo un aprendizaje activo que permita desarrollar la capacidad de análisis y síntesis, el razonamiento crítico y la capacidad de resolución de problemas. Los seminarios son sesiones con un

número reducido de alumnos (máximo 30 alumnos) donde profundizar o completar los conocimientos expuestos en las clases magistrales mediante la resolución de problemas y la discusión de casos prácticos. Los alumnos recibirán periódicamente lecturas recomendadas, problemas y casos por resolver, direcciones web para aconsultar, etc.

Tutorías:

Habrá hasta 3 sesiones de tutoría con el profesor. En estas sesiones se resolverán las dudas que los alumnos planteen sobre los temas del programa de teoría y que faciliten la comprensión de aspectos concretos de la asignatura.

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

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases de teoría	30	1,2	1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Seminarios y problemas	15	0,6	1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Tipo: Supervisadas			
Tutorías	3	0,12	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Tipo: Autónomas			
Estudio	42	1,68	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Resolución de problemas, actividades y lecturas recomendadas	60	2,4	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13

Evaluación

El sistema de evaluación se organiza en seis actividades principales. Habrá además un examen de recuperación y una actividad opcional de mejora de la nota final. Los detalles de las actividades son:

Actividades de evaluación principal

(A) Evaluaciones parciales. Peso global 60%

- Evaluación parcial 1 (Genómica). Peso 25%
- Evaluación parcial 2 (Proteómica/Interactómica). Peso 35%

Las evaluaciones parciales son pruebas combinadas que pueden constar de preguntas de tipo test o de preguntas de respuesta corta o problemas. Estas pruebas serán eliminatorias de materia.

Se programará una evaluación parcial correspondiente a la parte de Genómica con un peso del 25% sobre la nota final de la asignatura, y una evaluación parcial correspondiente a la parte de Proteómica/Interactómica con un peso del 35% sobre la nota final de la asignatura.

Para superar estas dos evaluaciones hay que alcanzar una nota mínima de 4,0 en cada una de ellas.

(B) Evaluaciones continuadas. Peso global 40%

A lo largo de todo el curso el profesorado planteará problemas o seminarios relativos a la materia impartida que el alumnado deberá resolver en forma de evaluaciones, entregas o participación activa en los seminarios. Habrá cuatro tipologías diferentes:

- Problemas semanales de Genómica. Peso 10%

El carácter continuado de esta evaluación hace que no se pueda evaluar la asignatura a no ser que haya una participación mínima en un 50% de las actividades propuestas.

- Proyecto genoma (trabajo integrador de Genómica). Peso 10%

El trabajo contendrá cuestiones relativas a los diferentes temas de la parte de Genómica. Se realizará en grupos de 3-5 alumnos. El profesorado tutorizará los trabajos y evaluará el progreso semanalmente y al final de la asignatura.

Los alumnos entregarán los trabajos siguiendo las directrices de contenidos, presentación y plazos fijados.

Esta actividad es de carácter obligatorio y la no participación comportará la no evaluación de la asignatura.

- Seminarios de Proteómica/Interactómica. Peso 10%

El carácter continuado de esta evaluación hace que no se pueda evaluar la asignatura a no ser que haya una participación mínima en un 50% de las actividades propuestas.

- ADÁPTATE (problema integrador de toda la asignatura). Peso 10%

Esta actividad está vinculada al proyecto de innovación docente ADÁPTATE y da la opción a participar en una experiencia de aprendizaje y servicio en el segundo semestre, reconocida con 2 créditos de libre elección (<http://adaptat.uab.cat>).

El problema contendrá cuestiones relativas a los diferentes temas de las dos partes de la asignatura (Genómica y Proteómica/Interactómica).

Los alumnos entregarán el problema siguiendo las directrices de contenidos, presentación y plazos fijados.

Esta actividad es de carácter obligatorio y la no participación comportará la no evaluación de la asignatura.

Examen de recuperación

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura.

Se podrán recuperar las evaluaciones 1 y/o 2 individualmente y la nota, si es ≥ 4 , hará promedio con las aprobadas en los parciales. En caso de que en la/las pruebas recuperadas no se llegue a un mínimo de 4,0, al no poder hacer el promedio, no se aprueba la asignatura.

Las evaluaciones continuadas (problemas semanales de genómica, trabajo integrador de genómica, seminarios de proteómica/interactómica y problema integrador de proteómica/interactómica), por su carácter continuado, no son recuperables.

Mejora de la calificación final

Los alumnos que habiendo superado las evaluaciones 1 y 2 quieran mejorar su calificación final, podrán optar a una prueba final. Esta prueba incluirá la totalidad de la materia. No es posible mejorar la nota mediante trabajos u otros tipos de actividades.

El grado de dificultad de esta prueba se corresponderá con el objetivo de la misma y, por tanto, podrá ser superior al de las evaluaciones parciales.

El alumno que se presenta en esta prueba renunciará a las calificaciones de las evaluaciones parciales 1 y 2. Por lo tanto, la nota de esta prueba de mejora será la que prevalecerá en la calificación final aunque sea inferior a la obtenida por parciales.

Fórmula de ponderación de la nota final

Nota final = [(Evaluación parcial 1 x 0,25) + (Evaluación parcial 2 x 0,35) + (Problemas semanales de Genómica x 0,1) + (Trabajo integrador de Genómica x 0,1) + (Seminarios de Proteómica/Interactómica x 0,1) + (Problema integrador de la asignatura x 0,1)]

Aprobado

La asignatura se considera aprobada si la nota final es >=5.

No evaluable

El alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

*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
ADÁPTATE (problema integrador de toda la asignatura)	10%	0	0	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Evaluación parcial 1 (Genómica)	25%	0	0	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Evaluación parcial 2 (Proteómica/Interactómica)	35%	0	0	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Problemas semanales de Genómica	10%	0	0	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Proyecto genoma (trabajo integrador de Genómica)	10%	0	0	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13
Seminarios de Proteómica/Interactómica	10%	0	0	1, 2, 3, 6, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 5, 14, 12, 13

Bibliografía

El aula Moodle de la asignatura (<https://cv.uab.cat/>) es el recurso didáctico de referencia del curso. Allí se proporciona todo el material docente a los alumnos, incluidas las presentaciones PowerPoint, lecturas recomendadas, vídeos, cuestionarios de los problemas semanales, información de los proyectos, etc. También se utiliza para gestionar los grupos de trabajo, entregas y calificaciones, publicar noticias o avisos, recoger el resultado de encuestas y facilitar la comunicación profesorado-alumnado.

El alumnado debería procurar consultar tantas fuentes bibliográficas y libros de texto como sea posible, lo que les proporcionará material suficiente para poder confrontar, ampliar y profundizar en los diferentes conceptos que se trabajan a lo largo de la asignatura. Además, en el campo de las ómicas, las técnicas y el conocimiento avanzan a un ritmo frenético y tan sólo las publicaciones en revistas científicas consiguen mantenerse al día. Así, si bien algunas unidades docentes quedan bien cubiertas en los libros de texto, otros tendrán que complementar con las últimas publicaciones en el campo. Por este motivo, el material que se facilitará a lo largo del curso proporcionará las referencias a las fuentes de donde se haya extraído.

Libros de texto recomendados:

Brown TA. 2017. Genomas 4. Garland Science, New York, USA. Cuarta edición. [Topográfico 577.113 Bro]
Libro de texto muy completo y fácil de seguir, que sigue fuerza la estructura de la asignatura de GPI: primero se presentan las técnicas, tras las anatomías del genoma, seguidas de la función del genoma y finalmente su evolución. Destacan sobre todo las figuras y esquemas, por lo que en numerosos casos se han utilizado para ilustrar los materiales de la asignatura. También incluye un conjunto de preguntas de respuesta corta y problemas de discusión al final de cada capítulo.

Lesk AM. 2017. Introduction to genomics. Oxford University Press, Oxford, UK. Tercera edición. [Topográfico 577113 Las]

Libro de texto muy completo y actualizado, del cual destaca un estilo de escritura muy atractivo que aporta una visión fascinante sobre todo lo que se puede revelar del estudio de las ómicas. Acompañado de un buen número de ejercicios y problemas de cada tema, destaca el centro de recursos en línea, el cual incluye problemas basados en la web, consejos y respuestas a los problemas y ejercicios del final de cada capítulo, visita guiada a sitios web y grandes bases de datos moleculares, enlaces a lecturas complementarias, discusiones y figuras interactivas.

Gibson G y Muse SV. 2009. En primer of genome science. Sinauer Associates, Inc., Sunderland, MA, USA. Tercera edición. [Topográfico 575.113 Gib]

Introducción breve y asequible a la genómica, proteómica, metabolómica y interactómica. A pesar de que ha quedado un poco desactualizado, destacan las figuras y esquemas, las cajas con explicaciones de los métodos bioinformáticos y el centro de recursos en línea, el cual incluye ejercicios de cada capítulo con enlaces y archivos descargables, así como enlaces a todos los sitios web referenciados a lo largo del libro.

Twyman RM. 2014. Principles of proteómica. Garland Science, New York, USA. Segunda edición. [Topográfico 577.112 Twy]

Proporciona una introducción concisa y fácil de usar a las diversas tecnologías que se utilizan para el análisis a gran escala de proteínas, así como sus aplicaciones y su impacto en ámbitos como el descubrimiento de medicamentos y la agricultura. El libro incluye ejemplos, estudios de casos y lecturas complementarias a cada capítulo.

Lovric J. 2011. Introducing proteómica. John Wiley & Sons, Oxford, UK. [Ebook]

Proporciona una visión concisa y coherente de todos los aspectos de la tecnología de proteómica actual. Cubre el análisis de tecnologías de separación de péptidos y proteínas mediante estrategias de espectrometría de masas e incluye numerosos ejemplos y explicaciones de por qué algunas estrategias son mejores que otros para determinadas aplicaciones.

Mirzaei H I Martin C. 2016. Modern Proteomics: Sample preparation, analysis and practical applications. Springer, Berlin, Alemania. [Ebook]

Manual de referencia de proteómica, que describe el diseño y la ejecución experimentales. También muestra una gran cantidad de ejemplos sobre los que se puede conseguir mediante técnicas de proteómica, con un enfoque particular en los detalles técnicos.

Software

Bases de datos:

- Animal Genome Size Database, <http://www.genomesize.com/>
- Ensembl Genome Browser, <http://www.ensembl.org>

- Flybase JBrowse, <http://flybase.org/jbrowse/?data=data/json/dmel>
- GOLD Genomes Online Database, <https://gold.jgi.doe.gov/>
- NCBI Genome, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome>
- PopHuman Genome Browser, <https://pophuman.uab.cat>
- PopHumanScan, <https://pophumanscan.uab.cat>
- UCSC Genome Browser, <http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway>
- Genome Reference Consortium, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human>
- RepeatMasker, <http://www.repeatmasker.org/genomicDatasets/RMGenomicDatasets.html>
- BioGPS, <http://biogps.org/>
- ENCODE, <http://genome.ucsc.edu/ENCODE/>
- Expression Atlas, <https://www.ebi.ac.uk/gxa/home>
- Gencode Human, <https://www.gencodegenes.org/human/>
- InterMine, <http://intermine.org/>
- Synteny Portal, http://bioinfo.konkuk.ac.kr/synteny_portal/
- VISTA Genome Browser, <http://genome.lbl.gov/vista/index.shtml>
- International Cancer Genome Consortium, <https://icgc.org/>
- Open Targets, <https://www.targetvalidation.org/>
- The Cancer Genome Atlas, <https://www.cancer.gov/about-nci/organization/ccg/research/structural-genomics/tcga>
- Human protein Atlas, <https://www.proteinatlas.org/>
- Human proteome map, <http://www.humanproteomemap.org/>
- Uniprot, <https://www.uniprot.org/>
- SWISS-2D, <https://world-2dpage.expasy.org/swiss-2dpage/>
- Phosphosite, <http://www.phosphosite.org/>
- Peptide Atlas, <http://www.peptideatlas.org/>
- SRMAtlas, <http://www.srmatlas.org/>
- Gene Ontology, <http://geneontology.org/>
- String, <https://string-db.org/>

Herramientas de análisis:

- ScanProsite, <http://prosite.expasy.org/scanprosite/>
- Transeq, http://www.ebi.ac.uk/Tools/st/emboss_transeq/
- GenID, <http://genome.crg.es/geneid.html>
- RevTrans, <http://www.cbs.dtu.dk/services/RevTrans-2.0/web/>
- MASCOT <http://www.matrixscience.com/>
- Protparam <https://web.expasy.org/protparam/>
- Swissmodel <https://swissmodel.expasy.org/>
- Provean <http://provean.jcvi.org/index.php>
- INPS-server <https://inpsmd.biocomp.unibo.it/inpsSuite>