

Genòmica, proteòmica i interactòmica

Codi: 101948

Crèdits: 6

| Titulació | Típus | Curs | Semestre |
|------------------|-------|------|----------|
| 2500890 Genètica | OB | 3 | 1 |

Professor/a de contacte

Nom: Sònia Casillas Viladerrams

Correu electrònic: sonia.casillas@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Alicia Roque Cordova

Prerequisits

Tot i que no hi ha prerequisits oficials es pressuposen coneixements de Bioquímica i Biologia molecular, Genètica, Microbiologia, Biologia cel·lular, Mètodes de DNA recombinant i Estadística.

Per a algunes activitats és necessari un nivell bàsic de comprensió lectora d'anglès.

Objectius

La vida tal com la coneixem està especificada pels genomes dels milers d'organismes amb els quals compartim el planeta. Cadascun d'aquests genomes conté la informació biològica necessària per a construir i mantenir en vida un exemplar de l'organisme corresponent. El desenvolupament de tècniques que permeten llegir la seqüència d'aquests genomes ha obert la possibilitat de conèixer-nos millor i de començar a cercar la resposta a preguntes tals com: Què som? Com hem esdevingut el que som? Què compartim amb la resta d'humans i què ens fa diferents dels altres membres de la nostra espècie? Quines semblances i diferències tenim amb els nostres parents més propers, els ximpanzés? O amb altres espècies de primats? De mamífers? De vertebrats? D'eucariotes? Amb tots els altres éssers vius? O fins i tot què ens depararà el futur?

La Genòmica és la ciència que estudia l'estructura, contingut i evolució dels genomes. Es tracta d'una ciència relativament nova (es pot dir que neix el 1995 amb la seqüenciació dels primers genomes bacterians) i s'ha desenvolupat de forma explosiva durant els últims anys. El desenvolupament dels mètodes de seqüenciació automàtica d'àcids nucleics ha estat clau. L'any 2001 es presenta el primer esborrany de la seqüència del genoma humà, la qual cosa representa una fita històrica que obre les portes als estudis de genòmica comparada i d'evolució de l'espècie humana, a les claus biològiques de la naturalesa humana, als estudis d'associació genotip-fenotip per trobar gens o regions del DNA relacionades amb malalties, etc.

La millora en les tècniques òmiques no només ha resultat en un creixement explosiu de la quantitat i qualitat de les dades genòmiques, sinó que ha obert a més la possibilitat d'estudiar altres aspectes de la biologia molecular com l'anàlisi de l'expressió de gens i genomes de forma massiva (Transcriptòmica i Genòmica funcional), la identificació i anàlisi estructural-funcional de les proteïnes (Proteòmica) i les seves interaccions (i amb d'altres biomolècules) i la formació de complexes (Interactòmica). Conjuntament amb la identificació i

quantificació de tots els metabòlits presents en una mostra d'un organisme (Metabolòmica), aquests coneixements donen lloc a les bases per a tractar d'integrar tot el conjunt i arribar a una descripció global de la biologia de la cèl·lula (Biologia de Sistemes).

Els principals objectius formatius de l'assignatura són: (i) comprendre l'estructura, diversitat i complexitat dels genomes, transcriptomes i proteomes; (ii) reconèixer el caràcter funcional, històric i evolutiu de la informació genètica, així com la naturalesa, significat i conseqüències de la variabilitat intra-específica i inter-específica; i (iii) conèixer els mètodes experimentals i computacionals així com les potencials aplicacions de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica.

Competències

- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."
- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Conèixer i interpretar les bases metabòliques i fisiològiques dels organismes.
- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.
- Raonar críticament.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Resultats d'aprenentatge

1. Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
3. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
5. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
6. Argumentar la transcendència dels avenços en la generació i interpretació de dades a escala genòmica per a la comprensió i la manipulació tecnològica dels organismes.
7. Descriure i aplicar els mètodes d'anàlisi de proteomes, de la genòmica i de la proteòmica funcionals.
8. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
9. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
10. Explicar de quina manera l'ús conjunt de les tecnologies d'alt rendiment per a l'estudi de la variació genètica, els recursos bioinformàtics i els mètodes estadístics fan possible la catalogació exhaustiva de les variants genètiques que afecten el fenotip.
11. Explicar els fonaments de la metabolologia/metabòlica i els seus mètodes.
12. Explicar i aplicar els mètodes de l'anàlisi i l'anotació de genomes.
13. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.

14. Raonar críticament.
15. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
16. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
17. Utilitzar les tècniques i les eines bioinformàtiques que permeten descriure i analitzar el genoma humà.
18. Utilitzar les tècniques, les eines i les metodologies que permeten descriure, analitzar i interpretar les enormes quantitats de dades produïdes per les tecnologies de gran rendiment.

Continguts

PART I. GENÒMICA

Tema 1. Genomes: estructura i funció

Tema 2. Mapes genètics i físics

Tema 3. Seqüenciació, assemblatge i anotació de genomes

Tema 4. Estudi de l'expressió gènica: transcriptòmica

Tema 5. Evolució del genoma: genòmica comparada

Tema 6. Variació genòmica i paleogenòmica

PART II. PROTEÒMICA I INTERACTÒMICA

Tema 7. Proteòmica: introducció i conceptes bàsics

Tema 8. Diversitat del proteoma

Tema 9. Tècniques bàsiques d'anàlisi del proteoma

Tema 10. Proteòmica quantitativa

Tema 11. Proteòmica estructural i funcional

Tema 12. Interactòmica

Metodologia

L'assignatura consta de classes teòriques, seminaris de resolució de casos pràctics i problemes i tutories. A continuació es descriu l'organització i la metodologia docent que es seguirà en aquests tres tipus d'activitats formatives.

Classes de teoria:

El contingut del programa de teoria serà impartit principalment pel professor en forma de classes magistrals amb suport audiovisual. Les presentacions utilitzades a classe pel professor estaran prèviament disponibles a l'aula Moodle de l'assignatura. És recomanable que els alumnes disposin d'aquest material a classe, per utilitzar-lo com a suport a l'hora de prendre apunts. S'aconsella que els alumnes consultin de forma regular els llibres recomanats a l'apartat de bibliografia d'aquesta guia docent, així com les lectures proposades a l'aula Moodle, per tal de consolidar i clarificar, si és necessari, els continguts explicats a classe.

Seminaris i problemes:

La missió de les classes de seminaris i problemes és fer de pont entre les classes magistrals i el treball pràctic, promovent un aprenentatge actiu que permeti desenvolupar la capacitat d'anàlisi i síntesi, el raonament crític i la capacitat de resolució de problemes. Els seminaris són sessions amb un nombre reduït d'alumnes (màxim 30 alumnes) on aprofundir o completar els coneixements exposats en les classes

magistrals mitjançant la resolució de problemes i la discussió de casos pràctics. Els alumnes rebran periòdicament lectures recomanades, problemes y casos per resoldre, adreces web per consultar, etc.

Tutories:

Hi haurà fins a 3 sessions de tutoria amb el professor. En aquestes sessions es resoldran els dubtes que els alumnes plantegin sobre els temes del programa de teoria i que facilitin la comprensió d'aspectes concrets de l'assignatura.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

Activitats formatives

| Títol | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|---|-------|------|--|
| Tipus: Dirigides | | | |
| Classes teòriques | 30 | 1,2 | 4, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Seminaris i problemes | 15 | 0,6 | 4, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Tipus: Supervisades | | | |
| Tutories | 3 | 0,12 | 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Tipus: Autònomes | | | |
| Estudi | 42 | 1,68 | 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Resolució de problemes, activitats i lectures recomanades | 60 | 2,4 | 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |

Avaluació

El sistema d'avaluació s'organitza en sis activitats principals. Hi haurà a més un examen de recuperació i una activitat opcional de millora de la nota final. Els detalls de les activitats són:

Activitats d'avaluació principal

(A) Avaluacions parcials. Pes global 60%

- Avaluació parcial 1 (Genòmica). Pes 25%
- Avaluació parcial 2 (Proteòmica/Interactòmica). Pes 35%

Les avaluacions parcials són proves combinades que poden constar de preguntes de tipus test o de preguntes de resposta curta o problemes. Aquestes proves seran eliminatòries de matèria.

Es programarà una avaluació parcial corresponent a la part de Genòmica amb un pes del 25% sobre la nota final de l'assignatura, i una avaluació parcial corresponent a la part de Proteòmica/Interactòmica amb un pes del 35% sobre la nota final de l'assignatura.

Per superar aquestes dues avaluacions cal assolir una nota mínima de 4,0 en cadascuna d'elles.

(B) Avaluacions continuades. Pes global 40%

Al llarg de tot el curs el professorat plantejarà problemes o seminaris relatius a la matèria impartida que l'alumnat haurà de resoldre en forma d'avaluacions, lliuraments o participació activa en els seminaris. Hi haurà quatre tipologies diferents:

- Problemes setmanals de Genòmica. Pes 10%

El caràcter continuat d'aquesta avaluació fa que no es pugui avaluar l'assignatura a no ser que hi hagi una participació mínima en un 50% de les activitats proposades.

- Projecte genoma (treball integrador de Genòmica). Pes 10%

El treball contindrà qüestions relatives als diferents temes de la part de Genòmica. Es realitzarà en grups de 3-5 alumnes. El professorat tutoritzarà els treballs i n'avaluarà el progrés setmanalment i al final de l'assignatura.

Els alumnes lliuraran els treballs seguint les directrius de continguts, presentació i terminis fixats.

Aquesta activitat és de caràcter obligatori i la no participació comportarà la no avaluació de l'assignatura.

- Seminaris de Proteòmica/Interactòmica. Pes 10%

El caràcter continuat d'aquesta avaluació fa que no es pugui avaluar l'assignatura a no ser que hi hagi una participació mínima en un 50% de les activitats proposades.

- ADAPTA'T (problema integrador de tota l'assignatura). Pes 10%

Aquesta activitat està vinculada al projecte d'innovació docent ADAPTA'T i dóna l'opció a participar en una experiència d'aprenentatge i servei en el segon semestre, reconeguda amb 2 crèdits de lliure elecció (<https://adaptat.omicsuab.org>).

El problema contindrà qüestions relatives a totes dues parts de l'assignatura (Genòmica i Proteòmica/Interactòmica).

Els alumnes lliuraran el problema seguint les directrius de continguts, presentació i terminis fixats.

Aquesta activitat és de caràcter obligatori i la no participació comportarà la no avaluació de l'assignatura.

Examen de recuperació

Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim dedues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura.

Es podran recuperar les avaluacions 1 i/o 2 individualment i la nota, si és ≥ 4 , farà promig amb les aprovades en els parcials. En cas que en la/les proves recuperades no s'arribi a un mínim de 4,0, en no poder fer promig, no s'aprova l'assignatura.

Les avaluacions continuades (problemes setmanals de genòmica, treball integrador de genòmica, seminaris de proteòmica/interactòmica i problema integrador de proteòmica/interactòmica), pel seu caràcter continuat, no són recuperables.

Millora de la qualificació final

Els alumnes que havent superat les avaluacions 1 i 2 vulguin millorar la seva qualificació final, podran optar a una prova final. Aquesta prova inclourà la totalitat de la matèria. No és possible millorar la nota mitjançant treballs o altres tipus d'activitats.

El grau de dificultat d'aquesta prova es correspondrà amb l'objectiu de la mateixa i, per tant, podrà ser superior al de les avaluacions parcials.

L'alumne que es presenta a aquesta prova renuncia a les qualificacions de les avaluacions parcials 1 i 2. Per tant, la nota d'aquesta prova de millora serà la que prevaldrà en la qualificació final encara que sigui inferior a l'obtinguda per parcials.

Fórmula de ponderació de la nota final

Nota final = [(Avaluació parcial 1 x 0,25) + (Avaluació parcial 2 x 0,35) + (Problemes setmanals de Genòmica x 0,1) + (Treball integrador de Genòmica x 0,1) + (Seminaris de Proteòmica/Interactòmica x 0,1) + (Problema integrador de l'assignatura x 0,1)]

Aprovat

L'assignatura es considera aprovada si la nota final és ≥ 5 .

No avaluable

L'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Activitats d'avaluació

| Títol | Pes | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|---|-----|-------|------|---|
| ADAPTAT (problema integrador de tota l'assignatura) | 10% | 0 | 0 | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Avaluació parcial 1 (Genòmica) | 25% | 0 | 0 | 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Avaluació parcial 2 (Proteòmica/Interactòmica) | 35% | 0 | 0 | 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Problemes setmanals de Genòmica | 10% | 0 | 0 | 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Projecte genoma (treball integrador de Genòmica) | 10% | 0 | 0 | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18 |
| Seminaris de Proteòmica/Interactòmica | 10% | 0 | 0 | 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18 |

Bibliografia

L'aula Moodle de l'assignatura (<https://omics-elearning.omicsuab.org>) és el recurs didàctic de referència del curs. Allà es proporciona tot el material docent als alumnes, incloses les presentacions PowerPoint, lectures recomanades, vídeos, qüestionaris dels problemes setmanals, informació dels projectes, etc. També s'utilitza per a gestionar els grups de treball, lliuraments i qualificacions, publicar notícies o avisos, recollir el resultat d'enquestes i facilitar la comunicació professorat-alumnat.

L'alumnat hauria de procurar consultar tantes fonts bibliogràfiques i llibres de text com sigui possible, el que els proporcionarà material suficient per a poder confrontar, ampliar i aprofundir en els diferents conceptes que es treballen al llarg de l'assignatura. A més, en el camp de les òmiques, les tècniques i el coneixement avancen a un ritme frenètic i tan sols les publicacions en revistes científiques aconsegueixen mantenir-se al dia. Així, si bé algunes unitats docents queden ben cobertes en els llibres de text, d'altres s'hauran de complementar amb les darreres publicacions en el camp. Per aquest motiu, el material que es facilitarà al llarg del curs proporcionarà les referències a les fonts d'on s'hagi extret.

Llibres de text recomanats:

Brown TA. 2017. Genomes 4. Garland Science, New York, USA. Quarta edició. [topogràfic 577.113 Bro]
Llibre de text molt complet i fàcil de seguir, que segueix força l'estructura de l'assignatura de GPI: primer es

presenten les tècniques, després les anatomies del genoma, seguides de la funció del genoma i finalment la seva evolució. Destaquen sobretot les figures i esquemes, pel que en nombrosos casos s'han utilitzat per a il·lustrar els materials de l'assignatura. També inclou un conjunt de preguntes de resposta curta i problemes de discussió al final de cada capítol.

Lesk AM. 2017. Introduction to genomics. Oxford University Press, Oxford, UK. Tercera edició. [topogràfic 577.113 Les]

Llibre de text molt complet i actualitzat, del qual en destaca un estil d'escriptura molt atractiu que aporta una visió fascinant sobre tot allò que es pot revelar de l'estudi de les òmiques. Acompanyat d'un bon nombre d'exercicis i problemes de cada tema, destaca el centre de recursos en línia, el qual inclou problemes basats en la web, consells i respostes als problemes i exercicis del final de cada capítol, visita guiada a llocs web i grans bases de dades moleculars, enllaços a lectures complementàries, discussions i figures interactives.

Gibson G i Muse SV. 2009. A primer of genome science. Sinauer Associates, Inc., Sunderland, MA, USA. Tercera edició. [topogràfic 575.113 Gib]

Introducció breu i assequible a la genòmica, proteòmica, metabòmica i interactòmica. Malgrat que ha quedat una mica desactualitzat, en destaquen les figures i esquemes, les caixes amb explicacions dels mètodes bioinformàtics i el centre de recursos en línia, el qual inclou exercicis de cada capítol amb enllaços i fitxers descarregables, així com enllaços a tots els llocs web referenciats al llarg del llibre.

Twyman RM. 2014. Principles of proteomics. Garland Science, New York, USA. Segona edició. [topogràfic 577.112 Twy]

Proporciona una introducció concisa i fàcil d'utilitzar a les diverses tecnologies que s'utilitzen per a l'anàlisi a gran escala de proteïnes, així com les seves aplicacions i el seu impacte en àmbits com el descobriment de medicaments i l'agricultura. El llibre inclou exemples, estudis de casos i lectures complementàries a cada capítol.

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

Proporciona una visió concisa i coherent de tots els aspectes de la tecnologia de proteòmica actual. Cobreix l'anàlisi de tecnologies de separació de pèptids i proteïnes mitjançant estratègies d'espectrometria de masses i inclou nombrosos exemples i explicacions de per què algunes estratègies són millors que d'altres per a determinades aplicacions.

Mirzaei H i Martin C. 2016. Modern proteomics: Sample preparation, analysis and practical applications. Springer, Berlin, Alemanya. [Ebook]

Manual de referència de proteòmica, que descriu el disseny i l'execució experimentals. També mostra una gran quantitat d'exemples sobre què es pot aconseguir mitjançant tècniques de proteòmica, amb un enfoc particular als detalls tècnics.

Programari

Bases de dades:

- 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>
- PopHumanVar, <https://pophumanvar.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/>

Eines d'anàlisi:

- ScanProsite, <http://prosite.expasy.org/scanprosite/>
- Transeq, http://www.ebi.ac.uk/Tools/st/emboss_transeq/
- GeneID, <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>