

**Genòmica**

Codi: 42399  
Crèdits: 12

| Titulació                               | Tipus | Curs | Semestre |
|---|-------|------|----------|
| 4313473 Bioinformàtica / Bioinformatics | OT    | 0    | 1        |

**Professor/a de contacte**

Nom: Antoni Barbadilla Prados

Correu electrònic: antonio.barbadilla@uab.cat

**Equip docent**

Marta Coronado Zamora

Jaime Martinez Urtaza

Oscar Lao Grueso

Juan Ramón Gonzalez Ruiz

Sònia Casillas Viladerrams

Raquel Egea Sanchez

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

Llengua vehicular majoritària: anglès (eng)

**Equip docent extern a la UAB**

Miguel Pérez-Enciso

Sergi Hervás

Simon Heath

**Prerequisits**

Per dur a terme aquest mòdul és necessari haver superat anteriorment els dos mòduls obligatoris: Programació en Bioinformàtica i Core Bioinformàtica. Nocions bàsiques en genètica també són necessàries.

Es recomana tenir un nivell B2 d'anglès o equivalent.

**Objectius**

La capacitat tecnològica per generar macrodades genòmiques i multiòmiques creix a un ritme incessant sense un seguiment paral·lel d'experts en bioinformàtica per fer front als reptes integració d'aquestes macrodades moleculars.

El propòsit d'aquest mòdul és proporcionar el coneixement i les habilitats tècniques que es requereixen per enfrontar amb èxit els desafiaments actuals de les anàlisis genòmiques i multimòmiques.

**Competències**

- Analitzar i interpretar bioinformàticament les dades que es deriven de les tecnologies òmiques.
- Comprendre les bases moleculars i les tècniques experimentals estàndard més comunes en les recerques òmiques (genòmica, transcriptòmica, proteòmica, metabolòmica, interactòmica, etc.).
- Comunicar en llengua anglesa de manera clara i efectiva els resultats de les pròpies investigacions.
- Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
- Identificar les necessitats bioinformàtiques dels centres de recerca i les empreses del sector de la biotecnologia i la biomedicina.
- Proposar solucions bioinformàtiques a problemes derivats de les recerques òmiques.
- Proposar solucions innovadores i emprenedores en el seu camp d'estudi.
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i recursos informàtics en l'àmbit d'estudi.
- Utilitzar sistemes operatius, programes i eines d'ús comú en bioinformàtica, i fer servir plataformes de còmput d'altres prestacions, llenguatges de programació i anàlisis bioinformàtiques.

## Resultats d'aprenentatge

1. Comunicar en llengua anglesa de manera clara i efectiva els resultats de les pròpies investigacions.
2. Descriure el funcionament, les característiques i les limitacions de les tècniques de seqüenciació de primera, segona i tercera generació.
3. Descriure i aplicar les eines d'acoblament, anotació, emmagatzemament, visualització i anàlisi de la variació de genomes.
4. Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
5. 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.
6. Enumerar i descriure els continguts de les bases de dades d'informació rellevant per als diferents àmbits de la genòmica i fer cerques avançades.
7. Establir les relacions corresponents entre seqüència de nucleòtids, estructura i funció gènica, utilitzant les fonts de dades biològiques i els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica.
8. Identificar i caracteritzar fonts i formats de visualització de genomes, juntament amb les anotacions i la informació de variació genètica, associació a malalties i expressió gènica.
9. Integrar les dades genòmiques per a la reconstrucció in silico de les cèl·lules i els organismes (biologia de sistemes, biologia sintètica).
10. Proposar solucions innovadores i emprenedores en el seu camp d'estudi.
11. Reconèixer la importància estratègica dels avenços genètics en l'àmbit de la salut humana, especialment les aplicacions de la genòmica a la medicina personalitzada i la farmacogenòmica.
12. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
13. Utilitzar els últims algorismes d'alineació de seqüències i generació d'arbres evolutius, així com mètodes de seqüenciació i predicció de gens.
14. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i recursos informàtics en l'àmbit d'estudi.

## Continguts

Lliçó 1. Introducció: Genomes i dades òmiques

Lliçó 2. Seqüenciació de nova generació (NGS)

Lliçó 3. Donant sentit les dades del genoma

- 3.1 Ensamblatge del genoma
- 3.2 Anotació del genoma
- 3.3 Anàlisi funcional

Lliçó 4. Visualització del genoma

Lliçó 5. Variació del genoma

6.1 Teoria

6.2 Data

Lliçó 6. Estudis d'associació i GWA

Lliçó 7. Transcriptòmica

7.1 Microarrays

7.2 RNAseq

Lliçó 8. Anàlisi de cèl·lules individuals

Lliçó 9. Genètica de sistemes: integració de dades òmiques

Lliçó 10. Metagenòmica

Lliçó 11. Intel·ligència artificial i aprenentatge automàtic en Genòmica

Sessió de seminaris dels estudiants

Conferència de clausura

## Metodologia

La metodologia combina classes magistrals, resolució de problemes pràctics i casos reals, treball al laboratori de computació, realització de treballs individuals i equip, conferències i discussió dels articles relacionats amb els blocs temàtics. Com a recurs TIC utilitzarem la plataforma virtual d'investigació del màster.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè l'alumnat emplei 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 teòrica-pràctiques                                       | 37    | 1,48 |                          |
| Resolució de problemes a classe i treballs a l'aula d'ordinadors | 28    | 1,12 |                          |
| Seminaris  | 4     | 0,16 |                          |
| Tipus: Supervisades  |       |      |                          |
| Treballs individuals i en grups                                  | 120   | 4,8  |                          |
| Tipus: Autònomes   |       |      |                          |
| Estudi regular   | 107   | 4,28 |                          |

## Avaluació

- Treball realitzat i presentat per l'estudiant (portafoli de l'estudiant) (55%)
- Proves teòriques i pràctiques individuals (35%)
- Competències toves (assistència, arribada a temps i participació proactiva a classe) (10%)

L'estudiant serà qualificat com a "No avaluable" si el pes de l'avaluació és inferior al 67% de la nota final. El professorat informará dels procediments i terminis per al procés de recuperació. Cal notar que les habilitats toves no poden recuperar-se.

Per poder optar a la recuperació, l'estudiant hauria d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats que equival, com a mínim, als dos terços de la puntuació final del mòdul.

## Activitats d'avaluació

| Títol   | Pes | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge                      |
|---|-----|-------|------|---|
| Habilitats toves (assistència, puntualitat, participació activa a classe) | 10% | 0     | 0    | 1, 4, 10, 12, 14                              |
| Portafoli de l'estudiant  | 55% | 0     | 0    | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14 |
| Prueba teòrica-pràctica individual  | 35% | 4     | 0,16 | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14 |

## Bibliografia

### Referències bàsiques

- Archibald, J. M. 2018. Genomics: A Very Short Introduction. The *Very Short Introductions* series from Oxford University Press.
- Brown, T. A. 2018. Genomes. 4r edition. Garland Science
- 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.
- Pevzner, 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 recomanades

- Course: Current 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/>)

## Programari

### Programari que s'utilitzarà

- R <https://cran.r-project.org/>

- Rstudio <https://www.rstudio.com/products/rstudio/>
- Fastqc <https://www.bioinformatics.babraham.ac.uk/projects/fastqc/>
- bwa <http://bio-bwa.sourceforge.net/>
- vcftools <https://github.com/vcftools/vcftools/zipball/master>
- bedtools <https://bedtools.readthedocs.io/en/latest/>
- GATK <https://software.broadinstitute.org/gatk/>
- IGV <https://software.broadinstitute.org/software/igv/>
- JBrowse <https://jbrowse.org/jb2/>

PROVISIONAL