

Genòmica Mèdica i Bioinformàtica

Codi: 44344

Crèdits: 6

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

Professor/a de contacte

Nom: Jordi Surrallès Calonge

Correu electrònic: jordi.surralles@uab.cat

Equip docent

Massimo Bogliolo

Lidia Gonzalez Quereda

Adriana Lasa Laborde

Benjamin Rodriguez Santiago

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: anglès (eng)

Equip docent extern a la UAB

Clara Serra

Prerequisits

Un grau en alguna de les biociències

Objectius

Introducció a les aplicacions de la medicina genòmica al diagnòstic, comprensió i tractament de les malalties genètiques.

Introducció a l'anàlisi bioinformàtic de variants genètiques, bases de dades, filtratge de variants

Bases del consell genètic

Teràpies avançades pel tractament de malalties de base genètica

Genètica mèdica i dismorfològia

Competències

- Demostrar coneixement en la gestió de la informació i del coneixement.
- Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
- 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.

- Posseir i comprendre coneixements que aportin una base o oportunitat de ser originals en el desenvolupament i/o aplicació d'idees, sovint en un context d'investigació.
- 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 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. Aplicar la informació bibliogràfica sobre les normes i la Legislació en matèria d'Avaluació de riscos.
2. Aplicar les metodologies i coneixements adquirits sobre anàlisi bioinformàtica del genoma en la resolució de problemes pràctics en genòmica mèdica.
3. Demostrar responsabilitat en la gestió d'informació i coneixement i en la direcció de grups i / o projectes en equips multidisciplinaris.
4. Demostrar un coneixement de l'anàlisi genètica aplicada a la genòmica de casos clínics.
5. Escriure resums crítics sobre seminaris impartits.
6. Escriure un informe que considera que l'ús de la metodologia utilitzada en el mòdul per a resoldre un problema específic.
7. Identificar i comparar les diferents metodologies d'anàlisi molecular de la variabilitat genètica i de la genòmica mèdica.
8. Identificar les metodologies bioinformàtiques adequades per aplicar a l'anàlisi genòmica aplicada a la medicina personalitzada.
9. Preparar i fer presentacions en seminaris.
10. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom o autodirigit.
11. 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 les aplicacions de la medicina genòmica al diagnòstic, comprensió i tractament de les malalties genètiques.

Introducció a l'anàlisi bioinformàtic de variants genètiques, bases de dades, filtratge de variants

Bases del consell genètic

Teràpies avançades pel tractament de malalties de base genètica

Genètica mèdica i dismorfologia

Metodologia

Classes teòriques

Docència basada en resolució de problemes

Classes a l'aula de bioinformàtica

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			
Bioinformàtica en aula de informàtica	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Classes teòriques	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Tipus: Supervisades			
Anàlisi bioinformàtic	50	2	2, 8
Tipus: Autònomes			
treball escrit	40	1,6	2, 4, 5, 7

Avaluació

Examen de la part teòrica, avaluació de resolució de problemes a l'aula de bioinformàtica i treball escrit

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Resolució bioinformàtica de problemes aula informàtica	25%	3	0,12	2, 4, 7, 8
examen	50%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
treball escrit	25%	3	0,12	4, 5, 6, 8, 11

Bibliografia

Serà mostrada durant les classes

Programari

Es donarà durant les classes a l'aula d'informàtica