

**Genómica Médica y Bioinformática**

Código: 44344  
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
4313802 Genética Avanzada / Advanced Genetics	OT	0	1

**Contacto**

Nombre: Jordi Surrallès Calonge

Correo electrónico: jordi.surralles@uab.cat

**Equipo docente**

Massimo Bogliolo

Lidia Gonzalez Quereda

Adriana Lasa Laborde

Benjamin Rodriguez Santiago

**Uso de idiomas**

Lengua vehicular mayoritaria: inglés (eng)

**Equipo docente externo a la UAB**

Clara Serra

**Prerequisitos**

Un grado en el campo de biociencias

**Objetivos y contextualización**

Introducción a las aplicaciones de la medicina genómica en el diagnóstico, comprensión y tratamiento de las enfermedades.  
Introducción al análisis bioinformático de variantes genéticas, bases de datos.  
Bases del consejo genético  
Terapias avanzadas para el tratamiento de enfermedades de base genética.  
Genética médica y Dismorfología

**Competencias**

- Demostrar responsabilidad en la gestión de la información y del conocimiento.
- Diseñar y aplicar la metodología científica en la resolución de problemas.
- Dominar el análisis genético, como herramienta transversal aplicable a cualquier ámbito de la Genética.
- Identificar y proponer soluciones científicas a problemas relacionados con la investigación genética tanto a nivel molecular como de organismo y demostrar una comprensión de la complejidad de los seres vivos.

- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Utilizar terminología científica para argumentar los resultados de la investigación y saber comunicarlos en inglés oralmente y por escrito en un entorno internacional.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica y otros recursos relacionados con la genética y campos afines.

## Resultados de aprendizaje

1. Aplicar la información bibliográfica sobre las normas y la Legislación en Materia de evaluación de riesgos.
2. Aplicar las metodologías y conocimientos adquiridos sobre análisis bioinformático del genoma en la resolución de problemas prácticos en genómica médica.
3. Demostrar responsabilidad en la gestión de información y conocimiento y en la dirección de grupos y / o proyectos en equipos multidisciplinares.
4. Demostrar un conocimiento del análisis genético aplicado a la genómica de casos clínicos.
5. Escribir resúmenes críticos sobre los seminarios impartidos.
6. Escribir un informe que considera que el uso de la metodología utilizada en el módulo para resolver un problema específico.
7. Identificar las metodologías bioinformáticas adecuadas a aplicar en el análisis genómico aplicado a la medicina personalizada.
8. Identificar y comparar las diferentes metodologías de análisis molecular de la variabilidad genética y de la genómica médica.
9. Preparar y hacer presentaciones en seminarios.
10. Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
11. Utilizar terminología científica para argumentar los resultados de la investigación y saber comunicarlos en inglés oralmente y por escrito en un entorno internacional.

## Contenido

Introducción a las aplicaciones de la medicina genómica al diagnóstico, comprensión y tratamiento de las enfermedades genéticas.

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

## Metodología

clases teóricas Docencia basada en resolución de problemas Clases en el aula de bioinformática

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			
Bioinformática en aula de informática	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 7, 9, 10, 11
Clases teoricas	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 7, 9, 10, 11
Tipo: Supervisadas			
Análisis bioinformático	50	2	2, 7
Tipo: Autónomas			
trabajo escrito	40	1,6	2, 4, 5, 8

## Evaluación

Examen de la parte teórica, evaluación de resolución de problemas en el aula de bioinformática y trabajo escrito

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Resolución bioinformática de problemas aula informatica	25%	3	0,12	2, 4, 8, 7
examen	50%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 7, 9, 10, 11
trabajo escrito	25%	3	0,12	4, 5, 6, 7, 11

## Bibliografía

Sera mostrada durante las classes

## Software

Se darà durante las clases en el aula de informática