

Titulación	Tipo	Curso
2500890 Genètica	OT	4

Contacto

Nombre: Marta Coronado Zamora

Correo electrónico: marta.coronado@uab.cat

Equipo docente

Marta Coronado Zamora

Idiomas de los grupos

Puede consultar esta información al [final](#) del documento.

Prerrequisitos

- Se recomienda haber superado la asignatura de *Bioinformática* (3r curso de Genética), *Genómica*, *Proteómica e Interactómica* (3r curso de Genética) y el módulo de *Fundamentos de programación* dentro de la asignatura *Técnicas instrumentales* (2º curso de Genética).
- Es imprescindible el conocimiento a nivel básico de algún lenguaje de programación y haber trabajado previamente con el entorno Linux para poder seguir las sesiones prácticas y completar las actividades de evaluación continuada.
- Se recomienda un nivel B1.2 de inglés o equivalente.

Objetivos y contextualización

El propósito de esta asignatura es cubrir temas básicos de la bioinformática a través de talleres prácticos, *workshops* y conferencias impartidas por expertos en el campo. No es una asignatura acumulativa, sino transversal, con el objetivo de proporcionar a los estudiantes una amplia gama de conceptos y enfoques que abarca la bioinformática.

El objetivo principal es proporcionar a los estudiantes los conocimientos y habilidades necesarios para aplicar la bioinformática en diversas áreas de la investigación genómica y otras disciplinas ómicas. La materia impartida y las actividades realizadas durante este curso ofrecen una perspectiva global del potencial de la bioinformática tanto en el ámbito de la investigación básica como aplicada.

Competencias

- Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Capacidad de análisis y síntesis.
- 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.
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.
- 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.
- Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
- Utilizar e interpretar las fuentes de datos de genomas y macromoléculas de cualquier especie y comprender los fundamentos del análisis bioinformático para establecer las relaciones correspondientes entre estructura, función y evolución.
- 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. Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
2. Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
3. Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. 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.
5. Desarrollar el aprendizaje autónomo.
6. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
7. Explicar como se aplica el conocimiento de la variación genética humana a la medicina personalizada, la farmacogenómica o la nutrigenómica.
8. Explicar y aplicar los métodos del análisis y anotación de genomas.
9. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
10. Listar y explicar el contenido de las bases de datos bioinformáticas y realizar búsquedas de información.
11. Razonar críticamente.
12. Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
13. Utilizar e interpretar los resultados de las aplicaciones bioinformáticas para el análisis molecular de secuencias.
14. Utilizar las técnicas y las herramientas bioinformáticas que permiten describir y analizar el genoma humano.
15. 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.
16. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Contenido

La asignatura se compondrá de sesiones teórico-prácticas, conferencias y *workshops* impartidos por reconocidos especialistas en las diferentes materias y ámbitos.

Sesiones teórico-prácticas (~12h)

Se llevarán a cabo en el aula de informática. Los alumnos trabajarán tanto de manera individual como en grupo (3-4 alumnos) promoviendo un aprendizaje activo que permita desarrollar la capacidad de análisis y síntesis, el razonamiento crítico y la capacidad de resolución de problemas.

Estamos a punto de iniciar un viaje hacia la bioinformática real. La asignatura se divide en una serie de cuatro actividades de formación práctica que mostrarán los flujos de trabajo básicos en bioinformática: desde la gestión y el procesamiento de datos con Linux, la visualización y los análisis funcionales posteriores. Las prácticas se dividen en dos grandes partes. Parte I: Conceptos básicos sobre los flujos de trabajo de bioinformática y Parte II: Resolución de casos reales de genómica.

Estas prácticas pretenden también adquirir otras habilidades, muy valiosas en la investigación pero pocas veces experimentadas durante el Grado, como colaborar, aprender a transformar los datos en visualizaciones efectivas para comunicar y hacer una investigación reproducible.

Título		Descripción y resultados del aprendizaje
Introduction		Presentación de la asignatura: organización, metodología, preparaciones previas, creación de grupos y evaluación de la asignatura
P1. Basics on Bioinformatics workflows	Data management and processing	Learning Linux for Bioinformatics - Aprenderemos a tratar datos crudos a través de comandos de <i>bash</i> , un lenguaje muy potente de Linux.
	Data exploration and visualization	Data exploration and visualization - Aprenderemos a representar datos biológicos en un mensaje claro, una visualización, y extraer información de las mismas. Utilizaremos ggplot2, un paquete de R.
P2. Solving real cases in genomics	Machine learning	Aplicación del machine learning - Realizaremos un análisis aplicando machine learning en Python.
	Transcriptomic analyses	Finding differentially expressed genes in diseases - Realizaremos un análisis de expresión diferencial en R.
Tutoria*		*Se implantaron dos sesiones extras de dos horas según las necesidades del estudiante y las dificultades de los casos.

Conferencias invitadas y talleres (17h)

Es obligatoria la asistencia presencial a las conferencias (1-2h por conferencia) de expertas y expertos invitados en el campo de la bioinformática, que se impartirán en inglés. Estas conferencias abordarán diversos

temas relacionados con la aplicación práctica de la bioinformática y la genética en diferentes ámbitos como hospitales, empresas privadas e instituciones académicas. También se tratarán temas específicos de actualidad, como la investigación del cáncer. Las fechas definitivas de las conferencias se actualizarán en el calendario y se comunicarán a través de las herramientas de comunicación en el espacio de Moodle. Las conferencias serán virtuales y podrán ser grabadas.

Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Talleres	7	0,28	12, 5, 8, 11
Conferencias	10	0,4	4, 8, 7, 10
Sesiones teórico-prácticas	12	0,48	6, 12, 4, 5, 8, 7, 10, 11, 13, 16, 14, 15
Tipo: Supervisadas			
Portafolio	20	0,8	6, 12, 4, 5, 8, 7, 10, 11, 13, 16, 14, 15
Tipo: Autónomas			
Estudio/Resolución de problemas	25	1	5, 10, 11, 13, 14, 15

Actividades de aprendizaje presenciales y aprendizaje autónomo

Se implementará una experiencia de aprendizaje cooperativo. Cada grupo debe gestionar y resolver casos prácticos de forma autónoma.

Los miembros de cada grupo conocerán a fondo la información que les corresponde. Se hará una exposición y/o redacción de un portafolio a través del cual el resto de grupos comprenderá las características y fundamentos de cada análisis. Las cuatro sesiones de prácticas estarán vinculadas entre sí, pues los resultados de una prácticas o los métodos utilizados servirán para la siguiente práctica.

La participación activa, la gestión del trabajo, así como la discusión de los conocimientos adquiridos formarán una parte vital en el rol desempeñado de cada alumno.

Conferencias y talleres

Se impartirán un total de 5-6 conferencias por expertos y expertas en sus respectivos campos de investigación o laboral, que ofrecerán una visión real de la bioinformática como una pieza clave en la resolución de cuestiones de investigación biológica básica y aplicada. Se hará hincapié en la importancia del tratamiento de datos en la era actual del big data. Otras conferencias abordarán aspectos de interés práctico, como la supervivencia en el doctorado, la divulgación científica con un ejemplo real o el funcionamiento del mundo científico. También se explorarán las diferentes salidas que ofrece la bioinformática en el ámbito académico y privado.

Esta asignatura no prevé un sistema de evaluación único para el curso 2024/2025.

*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.

Evaluación

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Asistencia y participación activa	10%	0	0	6, 12, 4, 5, 8, 7, 11, 16
Portafolio	70%	0	0	1, 6, 12, 4, 5, 8, 7, 10, 9, 11, 3, 2, 13, 16, 14, 15
Presentación oral seminario	20%	1	0,04	1, 12, 4, 8, 7, 9, 11, 3, 2, 13

La evaluación se realizará a través de la entrega de un portafolio y la exposición de un tema de bioinformática a escoger por los alumnos.

Portafolio (70%). En cada portafolio se expondrá los fundamentos básicos de los datos analizados, las herramientas utilizadas, el desarrollo de la metodología, así como una discusión sobre el resultado final de la entrega. Cada portafolio tendrá el mismo peso en la evaluación final.

Exposición (20%). Cada grupo realizará una exposición oral de 15 minutos.

Asistencia y participación (10%).

La asignatura se supera cuando la nota media de las actividades de evaluación es igual o superior a 5. El carácter continuado y transversal de esta evaluación hace que no se pueda evaluar la asignatura si la participación mínima del alumnado es inferior a un 80% de las sesiones propuestas.

Esta asignatura no prevé un sistema de evaluación único para el curso 2024/2025.

Bibliografía

Libros

- 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
- Lesk, A. 2014. Introduction to bioinformatics. Oxford University Press
- Claverie, J-M. 2007. Bioinformatics for dummies. Wiley, cop
- Hadley, W. 2009. ggplot2: elegant graphics for data analysis. Springer

Artículos

- [Himmelblau, E. \(2021\) A cartoon guide to bioinformatics by a novice coder. Nature](#)
- [Markowetz, F. \(2017\) All biology is computational biology. PLoS Biology 15\(3\):e2002050](#)
- [Webb, S. \(2018\) Deep learning for biology. Nature 554:555-557](#)

- [Mardis, E.R. \(2010\) The \\$1,000 genome, the \\$100,000 analysis? Genome Medicine 2:84](#)
- [Tyler-Smith C, Yang H, Landweber LF, Dunham I, Knoppers BM, Donnelly P, et al. \(2015\) Where Next for Genetics and Genomics? PLoS Biology 13\(7\):e1002216](#)
- [Tippmann, S. \(2015\) Programming tools: Adventures with R. Nature 517, 109-110](#)
- <https://www.biostarhandbook.com/>

Enlaces

- [Web presentación Màster Bioinformàtica UAB](#)
- [Sueldos en bioinformática](#)
- [Bioinformatics: What? Why? Who?](#)

Software

- Sistema operativo: Linux
- Lenguajes de programación: bash, R
- Programas: RStudio y Jupyter Notebook
- Paquetes de R: ggplot2, shiny, rmarkdown, knitr, BiocManager, DESeq2, clusterProfiler, dplyr, biomaRt, ggrepel, pheatmap, org.Hs.eg.db, pathview
- Paquetes de Python: numpy, pandas, matplotlib, requests, sklearn, tensorflow, itertools, seaborn

Todo el programario estará instalado en los ordenadores de la facultad.

Lista de idiomas

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(PLAB) Prácticas de laboratorio	641	Español	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(SEM) Seminarios	641	Español	primer cuatrimestre	tarde
(TE) Teoría	64	Español	primer cuatrimestre	mañana-mixto