

## Genómica

Código: 42399  
Créditos ECTS: 12

2024/2025

Titulación	Tipo	Curso
4313473 Bioinformática / Bioinformatics	OT	0

## Contacto

Nombre: Antoni Barbadilla Prados

Correo electrónico: antonio.barbadilla@uab.cat

## Equipo docente

Olga Dolgova

Marta Coronado Zamora

Jaime Luis Martinez Urtaza

Oscar Lao Grueso

Juan Ramon Gonzalez Ruiz

Sonia Casillas Viladerrams

Raquel Egea Sanchez

(Externo) Sergi Hervás

(Externo) Simon Heath

## Idiomas de los grupos

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

## Prerrequisitos

Para llevar a cabo este módulo es necesario haber superado previamente los dos módulos obligatorios: Programación en Bioinformática y Core Bioinformática. También se necesitan nociones básicas en genética.

Se recomienda que tenga un nivel B2 de inglés o equivalente.

## Objetivos y contextualización

La capacidad tecnológica para generar macrodatos genómicos y multiómicos crece a un ritmo incesante sin un seguimiento paralelo de expertos en bioinformática para hacer frente a los retos integración de estos macrodatos moleculares.

El propósito de este módulo es proporcionar el conocimiento y las habilidades técnicas que se requieren para enfrentar con éxito los desafíos actuales de los análisis genómicos y multimómicos.

## Competencias

- Analizar e interpretar bioinformáticamente los datos que se derivan de las tecnologías ómicas.
- Comprender las bases moleculares y las técnicas experimentales estándares más comunes en las investigaciones ómicas (genómica, transcriptómica, proteómica, metabolómica, interactómica, etc.).
- Comunicar en lengua inglesa de manera clara y efectiva los resultados de sus investigaciones.
- Diseñar y aplicar la metodología científica en la resolución de problemas.
- Identificar las necesidades bioinformáticas de los centros de investigación y las empresas del sector de la biotecnología y la biomedicina.
- 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.
- Proponer soluciones bioinformáticas a problemas derivados de las investigaciones ómicas.
- Proponer soluciones innovadoras y emprendedoras en su campo de estudio.
- Utilizar sistemas operativos, programas y herramientas de uso común en bioinformática, así como, manejar plataformas de cómputo de altas prestaciones, lenguajes de programación y análisis bioinformáticos.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica y recursos informáticos en el ámbito de estudio.

## Resultados de aprendizaje

1. Comunicar en lengua inglesa de manera clara y efectiva los resultados de sus investigaciones.
2. Describir el funcionamiento, características y limitaciones de las técnicas de secuenciación de primera, segunda y tercera generación.
3. Describir y aplicar las herramientas de ensamblado, anotación, almacenamiento, visualización y análisis de la variación de genomas.
4. Diseñar e interpretar estudios de asociación entre polimorfismos genéticos y caracteres fenotípicos para la identificación de variantes genéticas que afectan al fenotipo, incluyendo las asociadas a patologías y las que confieren susceptibilidad a enfermedades humanas u otras especies de interés.
5. Diseñar y aplicar la metodología científica en la resolución de problemas.
6. Enumerar y describir los contenidos de las bases de datos de información relevante para los distintos ámbitos de la genómica y realizar búsquedas avanzadas.
7. Establecer las relaciones correspondientes entre secuencia nucleotídica, estructura y función génica, utilizando las fuentes de datos biológicos y los fundamentos del análisis bioinformático.
8. Identificar y caracterizar fuentes y formatos de visualización de genomas, junto con sus anotaciones e información de variación genética, asociación a enfermedades y expresión génica.
9. Integrar los datos genómicos para la reconstrucción in silico de las células y los organismos (biología de sistemas, biología sintética).
10. 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.
11. Proponer soluciones innovadoras y emprendedoras en su campo de estudio.
12. Reconocer la importancia estratégica de los avances genéticos en el ámbito de la salud humana, especialmente las aplicaciones de la genómica a la medicina personalizada y la farmacogenómica.
13. Usar los últimos algoritmos de alineación de secuencias y generación de árboles evolutivos, así como, métodos de secuenciación y predicción de genes.
14. Utilizar y gestionar información bibliográfica y recursos informáticos en el ámbito de estudio.

## Contenido

Lección 1. Genomas y datos ómicos

Lección 2. Secuenciación de nueva generación (NGS)

Lección 3. Dando sentido los datos del genoma

3.1 Ensamblaje del genoma

3.2 Anotación del genoma

3.3 Análisis funcional

Lección 4. Vista del genoma

Lección 5. Variación del genoma

5.1 Teoría

5.2 Datos

Lección 6. Estudios de asociación y GWA

Lección 7. Transcriptómica

7.1 Microarrays

7.2 RNAseq

Lección 8. Análisis de células individuales

Lección 9. Genética de sistemas: integración de datos ómicos

Lección 10. Metagenómica

Lección 11. Inteligencia artificial y aprendizaje automático en Genómica

Sesión de seminarios de los estudiantes

Conferencia de clausura

## Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases teórico-prácticas	37	1,48	
Resolución de problemas en clase y trabajos en el aula de ordenadores	28	1,12	
Seminarios	4	0,16	
Tipo: Supervisadas			
Trabajos individual y en grupo	120	4,8	
Tipo: Autónomas			
Estudio regular	107	4,28	

La metodología combina clases magistrales, resolución de problemas prácticos y casos reales, trabajo en el laboratorio de computación, realización de trabajos individuales y de equipo, lecturas y discusión de artículos relacionados con los bloques temáticos. Como recurso TIC utilizaremos la plataforma virtual de enseñanza del máster.

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
Habilidades blandas (asistencia, puntualidad, participación activa en clase)	10%	0	0	1, 5, 10, 11, 14
Portafolio del estudiante	50%	0	0	1, 3, 2, 5, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 13
Prueba teórico-práctica individual	40%	4	0,16	1, 3, 2, 5, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 13

El sistema de evaluación está organizado en tres actividades principales. Habrá, además, un examen de recuperación. Los detalles de las actividades son:

#### Actividades de evaluación principales

- Portafolio del estudiante (55%): trabajo hecho y presentado por el alumnado.
- Prueba teórica y práctica individual (35%)
- Habilidades blandas (10%): asistencia, puntualidad y participación activa en clase.

#### Examen de recuperación

Para poder optar a la recuperación, el alumnado habrá sido previamente evaluado en un conjunto de actividades que equivalga, al menos, a dos tercios de la puntuación final del módulo. El profesorado informará de los procedimientos y plazos para el proceso de recuperación. Nótese que las habilidades blandas no pueden recuperarse.

#### No evaluable

El alumnado será calificado como "No evaluable" cuando el peso de la evaluación en la que ha participado sea inferior al equivalente al 67% de la nota final del módulo.

#### Evaluación única

El alumnado que se acoja a la evaluación única realizará una única prueba de síntesis en la que se evaluarán los contenidos de todo el programa de teoría de la asignatura. La prueba constará de preguntas teóricas y problemas y se realizará coincidiendo con la misma fecha fijada en calendario para la última prueba de evaluación continua.

Se aplicará el mismo sistema de evaluación que para la evaluación continua. La nota obtenida en esta prueba de síntesis supondrá el 40% de la nota final de la asignatura.

Los seminarios y problemas (portafolio) se valoran de la misma forma que en la evaluación continua y con las mismas fechas de entrega. La nota obtenida supondrá el 60% de la nota final de la asignatura.

## Bibliografía

### Referencias básicas

- 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
- Mäkinen, V.; Belazzougui, D.; Cunial, F. and Tomescu, A.I. 2023. Genome-Scale Algorithm Design: Bioinformatics in the Era of High-Throughput Sequencing. 2nd edition. Cambridge University Press.
- Compeau, P and P. Pevzner. 2015. Bioinformatics Algorithms Volume 1 and 2. 2n edition. Active Learning Publishers LLC
- Gibson, G. and 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.
- Pevnsner, 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.
- Exhaustive Bioinformatics Books List (<https://www.iscb.org/iscb-publications-bioinformatics-review/35-ISCB%20Publications/ISCB%20Publicati>)
- [Genomics articles from across Nature Portfolio](https://www.nature.com/subjects/genomics) (<https://www.nature.com/subjects/genomics>)

### Web recomendadas

- 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>)
- PopLife database (<https://poplife.pic.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/>)
- Bioinformatics Barcelona (<https://bioinformaticsbarcelona.eu/es/>)
- International Society for Computational Biology (<https://www.iscb.org/>)
- Course: Current topics in Genome Analysis 2016. NHGRI (<http://www.genome.gov/12514288>)
- International Society for Computational Biology (<https://www.iscb.org/>)

## Software

### Software que se trabajará en el módulo

- 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/>

## Lista de idiomas

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(PLABm) Prácticas de laboratorio (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(SEMm) Seminarios (màster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(TEm) Teoría (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto