

Genómica Médica y Bioinformática

Código: 44344
Créditos ECTS: 6

2024/2025

Titulación	Tipo	Curso
4313802 Genética Avanzada / Advanced Genetics	OT	0

Contacto

Nombre: Jordi Surralles Calonge

Correo electrónico: jordi.surralles@uab.cat

Equipo docente

Massimo Bogliolo

Lidia Gonzalez Quereda

Adriana Lasal Laborde

Benjamin Rodriguez Santiago

(Externo) Clara Serra

Idiomas de los grupos

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

Prerrequisitos

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 y algoritmos. 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 multidisciplinarios.
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'analisis bioinformàtic de variantes genètiques, bases de dades, filtratge de variantes

Bases del consell genètic

Terapias avançades pel tractament de malalties de base genètica

Actividades formativas y Metodología

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 teóricas	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

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.

Evaluación

Actividades de evaluación continuada

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

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

Bibliografía

Sera mostrada durante las classes

Software

Se darà durante las clases en el aula de informática

Lista de idiomas

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