

Titulació	Tipus	Curs
Genètica	OT	4

Professor/a de contacte

Nom: Marta Puig Font

Correu electrònic: marta.puig@uab.cat

Equip docent

Antoni Barbadilla Prados

Jaime Martinez Urtaza

Sònia Casillas Viladerrams

Maria Cinta Peguerols Queralt

Idiomes dels grups

Podeu consultar aquesta informació al [final](#) del document.

Prerequisits

És necessari un nivell intermig d'anglès i coneixements bàsics de genòmica.

Objectius

L'objectiu general de l'assignatura és aportar una visió avançada de l'aplicació de les ciències genòmiques en diferents àrees amb la descripció d'exemples pràctics. Entre les diferents matèries que s'impartiran s'inclouen recents avenços en tecnologies de seqüenciació, epigenòmica, metagenòmica, *single cell genomics*, o transcriptòmica avançada. Es donarà màxima prioritat a l'aplicació de la matèria impartida en diferents àrees científiques, de manera que els estudiants puguin rebre una formació avançada en tècniques genòmiques mitjançant la descripció de casos pràctics per a cadascuna de les disciplines. Atesa la importància actual d'aquesta àrea científica, molt dinàmica i en continu canvi, els alumnes es veuran afavorits per rebre una visió aplicada i actual dels diferents camps de la genòmica que puguin complementar la seva formació bàsica.

Competències

- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.

- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Aplicar l'esperit emprenedor en l'àrea de la genètica i la genòmica a partir d'una visió integrada del processos d'R+D+I.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.

Resultats d'aprenentatge

1. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
3. Aplicar els coneixements i capacitats adquirides en genètica i en genòmica a potencials projectes empresarials de base tecnològica basats en la genètica i la genòmica
4. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
5. Aplicar els estudis d'associació a la predicció de fenotips d'individus o espècimens.
6. Descriure l'estructura i la variació del genoma humà des d'una perspectiva funcional i evolutiva.
7. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
8. Reconèixer la importància estratègica i el potencial de desenvolupament industrial i econòmic dels avenços genètics en els àmbits de les ciències de la vida, la salut i la societat.

Continguts

Aquesta assignatura proporciona extens detall sobre les metodologies a gran escala més recents i utilitzades en genòmica, així com les seves aplicacions per resoldre diversos tipus de problemes en el camp de la genòmica:

Totes les classes seran en anglès.

Tema 1. Tecnologies de seqüenciació: Seqüenciació de Sanger. Tècniques de seqüenciació de 2a i 3a generació (Illumina, Oxford-Nanopore, PacBio). Processament de les dades de seqüenciació d'ADN.

Tema 2. Aplicacions de la seqüenciació de l'ADN: seqüenciació del genoma, reseqüenciació i determinació de variants.

Tema 3. Metagenòmica i microbioma: aplicacions, pipelines i anàlisi de dades per a l'estudi dels entorns naturals i la salut pública.

Tema 4. Seqüenciació d'ARN i anàlisi de dades de seqüenciació d'ARN.

Tema 5. Aplicacions de l'ARN-seq: expressió gènica i anotació de variants de *splicing*, metatranscriptòmica.

Tema 6. Epigenòmica i modificacions epigenètiques del material genètic: processament de dades i anàlisis per a la metilació diferencial de l'ADN

Tema 7. Hi-C per a l'organització del genoma 3D: protocols Hi-C i processament general de dades Hi-C

Tema 8. *Single-cell genomics*: aplicacions i anàlisi.

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòriques	16	0,64	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8
Seminaris	6	0,24	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
Tipus: Supervisades			
Tutoria individual	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
Tipus: Autònomes			
Estudi	28	1,12	1, 2, 3, 4, 5, 7
Lectures recomanades i activitats seminaris	20	0,8	3, 4, 5, 7

Els continguts es presentaran en sessions teòriques per a proporcionar els conceptes bàsics necessaris per aplicar i interpretar les dades genòmiques.

L'assignatura inclourà diferents sessions de seminaris que descriuran projectes en curs basats en l'ús de tecnologies avançades de genòmica en diferents àmbits. En aquests seminaris, l'estudiant descobrirà aspectes pràctics de l'aplicació d'aquestes tècniques.

Es podran realitzar sessions de tutoria, individuals o en grup, dels estudiants que ho desitgin amb els professors online o presencialment. Aquestes tutories serveixen per calibrar l'avenç en la comprensió de la matèria per part de l'alumne i per ajudar-lo amb els conceptes més difícils.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè els alumnes compleixin les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura.

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Assistència	10	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
Avaluació dels seminaris	30	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
Participació	10	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
Prova escrita	50	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8

L'avaluació de l'assignatura es basarà en una prova escrita (50%), juntament amb les activitats resultants de l'avaluació dels seminaris (30%). La resta de la nota provindrà de l'assistència i la participació en les classes de l'assignatura. Per a aprovar l'assignatura cal obtenir una nota mínima de 5 en l'examen.

Per a participar en la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues tercers parts de la qualificació total de l' assignatura. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Per a aquesta assignatura, es permet l'ús de tecnologies d'Intel·ligència Artificial (IA) exclusivament en tasques de suport a l'estudi, com recerques bibliogràfiques o d'informació, correcció de textos o traducció a un altre idioma. L'estudiant haurà d'identificar clarament quines parts han estat generades amb aquesta tecnologia, especificar les eines emprades i incloure una reflexió crítica sobre com aquestes han influït en el procés i el resultat final de l'activitat. La no transparència de l'ús de la IA en aquesta activitat avaluable es considerarà manca d'honestedat acadèmica i pot comportar una penalització parcial o total en la nota de l'activitat, o sancions majors en casos de gravetat.

Bibliografia

Gibson, Greg; Muse, Spencer V, **A primer of genome science**, Sinauer Associates, 2009 , ISBN:9780878932368.

https://discovery.upc.edu/discovery/fulldisplay?docid=alma991003867819706711&context=L&vid=34CSUC_UPC

Brown. Terry A, **Genomes 5**, CRC Press, 2023, ISBN:9780367674076.

<https://www.routledge.com/Genomes-5/Brown/p/book/9780367674076?srsId=AfmBOoqZ--lk414q0yLs32P4VU>

Lesk, Arthur, **Introduction to Genomics**, Oxford University Press, 2025, ISBN:9780198866893.

<https://global.oup.com/academic/product/introduction-to-genomics-9780198866893?cc=es&lang=en&>

Suravajhala, Prashanth N; Bizzaro, Jeff W, **Next-Generation Sequencing**, CRC Press, 2025, ISBN:9781003354062.

<https://www.taylorfrancis.com/books/edit/10.1201/9781003354062/next-generation-sequencing-prashanth-surava>

Programari

No és necessari cap programa informàtic concret.

Grups i idiomes de l'assignatura

La informació proporcionada és provisional fins al 30 de novembre de 2025. A partir d'aquesta data, podreu consultar l'idioma de cada grup a través daquest [enllaç](#). Per accedir a la informació, caldrà introduir el CODI de l'assignatura