

Titulación	Tipo	Curso
Genètica	OT	4

## Contacto

Nombre: Marta Puig Font

Correo electrónico: marta.puig@uab.cat

## Equipo docente

Antoni Barbadilla Prados

Jaime Martinez Urtaza

Sònia Casillas Viladerrams

Maria Cinta Peguerols Queralt

## Idiomas de los grupos

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

## Prerrequisitos

Es necesario un nivel intermedio de inglés y conocimientos básicos de genómica.

## Objetivos y contextualización

El objetivo general de la asignatura es aportar una visión avanzada de la aplicación de las ciencias genómicas en distintas áreas con la descripción de ejemplos prácticos. Entre las distintas materias que se impartirán se incluyen recientes avances en tecnologías de secuenciación, epigenómica, metagenómica, *single cell genomics*, o transcriptómica avanzada. Se dará máxima prioridad a la aplicación de la materia impartida en distintas áreas científicas, de modo que los estudiantes puedan recibir una formación avanzada en técnicas genómicas mediante la descripción de casos prácticos para cada una de las disciplinas. Dada la importancia actual de esta área científica, muy dinámica y en continuo cambio, los alumnos se verán favorecidos por recibir una visión aplicada y actual de los distintos campos de la genómica que puedan complementar su formación básica.

## Competencias

- 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.
- Aplicar el espíritu emprendedor en el área de la genética y genómica, a partir de una visión integrada del procesos de I+D+I.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
- Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
- 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.
- Diseñar experimentos e interpretar los resultados.
- Percibir la importancia estratégica, industrial y económica, de la genética y genómica en las ciencias de la vida, la salud y la sociedad.

## Resultados de aprendizaje

1. Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
2. Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
3. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
4. Aplicar los conocimientos y capacidades adquiridas en genética y genómica a potenciales proyectos empresariales de base tecnológica basadas en la genética y genómica.
5. Aplicar los estudios de asociación a la predicción de fenotipos de individuos o especímenes.
6. Describir la estructura y variación del genoma humano desde una perspectiva funcional y evolutiva.
7. Diseñar experimentos e interpretar los resultados.
8. Reconocer la importancia estratégica y el potencial de desarrollo industrial y económica de los avances genéticos en los ámbitos de las ciencias de la vida, la salud y la sociedad.

## Contenido

Esta asignatura proporciona extenso detalle sobre las metodologías a gran escala más recientes y utilizadas en genómica, así como sus aplicaciones para resolver diversos tipos de problemas en el campo de la genómica:

Todas las clases serán en inglés.

Tema 1. Tecnologías de secuenciación: Secuenciación Sanger. Técnicas de secuenciación de 2ª y 3ª generación (Illumina, Oxford-Nanopore, PacBio). Procesamiento de datos de secuenciación de ADN.

Tema 2. Aplicaciones de DNA-seq: secuenciación del genoma, resecuenciación y determinación de variantes.

Tema 3. Metagenómica y microbioma: aplicaciones, pipelines y análisis de datos para estudiar los entornos naturales y la salud pública.

Tema 4. Secuenciación de ARN y análisis de datos de secuenciación de ARN.

Tema 5. Aplicaciones de RNA-seq: expresión génica y anotación de variantes de *splicing*, metatranscriptómica.

Tema 6. Epigenómica y modificaciones epigenéticas en el material genético: procesamiento de datos y análisis para la metilación diferencial del ADN

Tema 7. Hi-C para la organización del genoma 3D: protocolos Hi-C y procesamiento general de datos Hi-C

Tema 8. *Single-cell genomics*: aplicaciones y análisis.

## Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases teóricas	16	0,64	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8
Seminarios	6	0,24	1, 2, 4, 3, 5, 6, 7, 8
Tipo: Supervisadas			
Tutoría individual	2	0,08	1, 2, 4, 3, 5, 6, 7, 8
Tipo: Autónomas			
Estudio	28	1,12	1, 2, 4, 3, 5, 7
Lecturas recomendadas y actividades seminarios	20	0,8	4, 3, 5, 7

Los contenidos se presentarán en sesiones teóricas para proporcionar los conceptos básicos necesarios para aplicar e interpretar los datos genómicos.

La asignatura incluirá diferentes sesiones de seminario en las que se describirán los proyectos en curso basados en el uso de tecnologías avanzadas de genómica en diferentes campos. En estos seminarios, el alumno descubrirá aspectos prácticos de la aplicación de estas técnicas.

Se prevén sesiones de tutoría, individuales o en grupo, de los estudiantes que lo deseen con la profesora online o presencialmente. Estas tutorías sirven para calibrar el avance en la comprensión de la materia por parte del alumno y para ayudarle con los conceptos más difíciles.

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	10	0	0	1, 2, 4, 3, 5, 6, 7, 8
Evaluación de los seminarios	30	1,5	0,06	1, 2, 4, 3, 5, 6, 7, 8
Participación	10	0	0	1, 2, 4, 3, 5, 6, 7, 8
Prueba escrita	50	1,5	0,06	1, 2, 4, 3, 5, 6, 7, 8

La evaluación de la asignatura se basará en una prueba escrita (50%), junto con las actividades resultantes de la evaluación de los seminarios (30%). El resto de la nota provendrá de la asistencia y la participación en las clases de la asignatura. Para aprobar la asignatura es necesario obtener una nota mínima de 5 en el examen.

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura. Por tanto, el alumnado obtendrá la calificación de "No Evaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

Para esta asignatura, se permite el uso de tecnologías de Inteligencia Artificial (IA) exclusivamente en tareas de apoyo al estudio, como búsquedas bibliográficas o de información, corrección de textos o traducción a otro idioma. El estudiante deberá identificar claramente qué partes han sido generadas con esta tecnología, especificar las herramientas empleadas e incluir una reflexión crítica sobre cómo éstas han influido en el proceso y el resultado final de la actividad. La no transparencia del uso de la IA en esta actividad evaluable se considerará falta de honestidad académica y puede conllevar una penalización parcial o total en la nota de la actividad, o sanciones mayores en casos de gravedad.

## Bibliografía

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](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-suravajhala>

## Software

No es necesario ningún programa informático en concreto.

## Grupos e idiomas de la asignatura

La información proporcionada es provisional hasta el 30 de noviembre de 2025. A partir de esta fecha, podrá consultar el idioma de cada grupo a través de este [enlace](#). Para acceder a la información, será necesario introducir el CÓDIGO de la asignatura