

Titulació	Tipus	Curs
Bioinformàtica / Bioinformatics	OT	0

Professor/a de contacte

Nom: Antoni Barbadilla Prados

Correu electrònic: antonio.barbadilla@uab.cat

Equip docent

Olga Dolgova

Marta Coronado Zamora

Jaime Martinez Urtaza

Oscar Lao Grueso

Juan Ramon Gonzalez Ruiz

Sònia Casillas Viladerrams

Raquel Egea Sanchez

(Extern) Miguel Pérez-Enciso

(Extern) Simon Heath

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

Als estudiants matriculats als 60 crèdits del màster, per realitzar aquest mòdul cal haver superat anteriorment els dos mòduls obligatoris: Programació en Bioinformàtica i Core Bioinformàtica. Nocions bàsiques en genètica també són necessàries. Per als estudiants Erasmus o perfil similar, han de demostrar coneixements previs als continguts dels dos mòduls obligatoris.

Es recomana tenir un nivell B2 d'anglès o equivalent.

Objectius

La capacitat tecnològica per generar macrodades genòmiques i multiòmiques creix a un ritme incessant sense un seguiment paral·lel d'experts en bioinformàtica per fer front als reptes integració d'aquestes macrodades moleculars.

El propòsit d'aquest mòdul és proporcionar el coneixement i les habilitats tècniques que es requereixen per enfrontar amb èxit els desafiaments actuals de les anàlisis genòmiques i multimòmiques.

Competències

- Analitzar i interpretar bioinformàticament les dades que es deriven de les tecnologies òmiques.
- Comprendre les bases moleculars i les tècniques experimentals estàndard més comunes en les recerques òmiques (genòmica, transcriptòmica, proteòmica, metabolòmica, interactòmica, etc.).
- Comunicar en llengua anglesa de manera clara i efectiva els resultats de les pròpies investigacions.
- Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
- Identificar les necessitats bioinformàtiques dels centres de recerca i les empreses del sector de la biotecnologia i la biomedicina.
- Proposar solucions bioinformàtiques a problemes derivats de les recerques òmiques.
- Proposar solucions innovadores i emprenedores en el seu camp d'estudi.
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i recursos informàtics en l'àmbit d'estudi.
- Utilitzar sistemes operatius, programes i eines d'ús comú en bioinformàtica, i fer servir plataformes de còmput d'altres prestacions, llenguatges de programació i anàlisis bioinformàtiques.

Resultats d'aprenentatge

1. Comunicar en llengua anglesa de manera clara i efectiva els resultats de les pròpies investigacions.
2. Descriure el funcionament, les característiques i les limitacions de les tècniques de seqüenciació de primera, segona i tercera generació.
3. Descriure i aplicar les eines d'acoblament, anotació, emmagatzemament, visualització i anàlisi de la variació de genomes.
4. Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
5. 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.
6. Enumerar i descriure els continguts de les bases de dades d'informació rellevant per als diferents àmbits de la genòmica i fer cerques avançades.
7. Establir les relacions corresponents entre seqüència de nucleòtids, estructura i funció gènica, utilitzant les fonts de dades biològiques i els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica.
8. Identificar i caracteritzar fonts i formats de visualització de genomes, juntament amb les anotacions i la informació de variació genètica, associació a malalties i expressió gènica.
9. Integrar les dades genòmiques per a la reconstrucció in silico de les cèl·lules i els organismes (biologia de sistemes, biologia sintètica).
10. Proposar solucions innovadores i emprenedores en el seu camp d'estudi.
11. Reconèixer la importància estratègica dels avenços genètics en l'àmbit de la salut humana, especialment les aplicacions de la genòmica a la medicina personalitzada i la farmacogenòmica.
12. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
13. Utilitzar els últims algorismes d'alineació de seqüències i generació d'arbres evolutius, així com mètodes de seqüenciació i predicció de gens.
14. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i recursos informàtics en l'àmbit d'estudi.

Continguts

Lliçó 1. Introducció: Genomes i dades òmiques

Lliçó 2. Donant sentit a les dades genòmiques

- 2.1 Assemblatge del genoma
- 2.2 Anotació del genoma
- 2.3 Anàlisi funcional

Lliçó 3. Visualització del genoma

Lliçó 4. Variació del genoma

4.1 Teoria

4.2 Dades

Lliçó 5. Estudis d'associació i GWA

Lliçó 6. Transcriptòmica

6.1 Microarrays

6.2 RNAseq

Lliçó 7. Genètica de sistemes: integració de dades òmiques

Lliçó 8. Intel·ligència artificial i aprenentatge automàtic en Genòmica

Lliçó 9. Epigenòmica

Lliçó 10. Metagenòmica

Sessió de seminaris dels estudiants

Examen d'avaluació del mòdul

Conferència de clausura

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòrica-pràctiques	37	1,48	
Resolució de problemes a classe i treballs a l'aula d'ordinadors	28	1,12	
Seminaris	4	0,16	
Tipus: Supervisades			
Treballs individuals i en grups	120	4,8	
Tipus: Autònomes			
Estudi regular	107	4,28	

La metodologia combina classes magistrals, resolució de problemes pràctics i casos reals, treball al laboratori de computació, realització de treballs individuals i equip, conferències i discussió dels articles relacionats amb els blocs temàtics. Com a recurs TIC utilitzarem la plataforma virtual d'ensenyament del màster.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè els alumnes completin 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
Habilitats toves (assistència, puntualitat, participació activa a classe)	10%	0	0	1, 4, 10, 12, 14
Portafoli de l'estudiant	45%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Prueba teòrica-pràctica individual	45%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14

El sistema d'avaluació està organitzat en tres activitats principals. Hi haurà, a més, un examen de recuperació. Els detalls de les activitats són:

Activitats d'avaluació principals

- Portafoli de l'estudiant (45%): Treball realitzat i presentat per l'estudiant
- Proves teòriques i pràctiques individuals (45%)
- Habilitats toves (10%): assistència, puntualitat i participació proactiva a classe

Examen de recuperació

Per poder optar a la recuperació, l'estudiant haurà d'haver participat prèviament en un conjunt d'activitats que equival, com a mínim, als dos terços de la puntuació final del mòdul. El professorat informará dels procediments i terminis per al procés de recuperació. Cal notar que les habilitats toves no poden recuperar-se.

No avaluable

L'alumne serà qualificat com a "No avaluable" quan el pes de l'avaluació en què ha participat sigui inferior a l'equivalent al 67% de la nota final del mòdul.

Avaluació única

L'alumnat que s'aculli a l'avaluació única farà una única prova de síntesi en la que s'avaluaran els continguts de tot el programa de teoria de l'assignatura. La prova constarà de preguntes teòriques i problemes i es farà coincidint amb la mateixa data fixada en calendari per a la darrera prova d'avaluació continuada.

S'aplicarà el mateix sistema d'avaluació que per a l'avaluació continuada. La nota obtinguda en aquesta prova de síntesi suposarà el 40% de la nota final de l'assignatura.

Els seminaris i problemes (portafoli) es valoren de la mateixa manera que a l'avaluació continuada amb les mateixes dates. La nota obtinguda suposarà el 60% de la nota final de l'assignatura.

Us d'IA: En aquesta assignatura, es permet l'ús de tecnologies d'Intel·ligència Artificial (IA) com a part integrant del desenvolupament del treball, sempre que el resultat final reflecteixi una contribució significativa de l'estudiant a l'anàlisi i la reflexió personal. 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 es considerarà falta d'honestedat acadèmica i comportarà una penalització en la nota de l'activitat, o sancions majors en casos de gravetat.

Bibliografia

Referències bàsiques

- 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. 3rd edition. Oxford Univ. Press.
- MacLean, Dan 2023. R Bioinformatics Cookbook: Utilize R packages for bioinformatics, genomics, data science, and machine learning. Packt Publishing.
- 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.
- Marshall, Christina 2019. Bioinformatics and Functional Genomics. Callisto Reference
- 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 recomanades

- National Human Genome Research Institute (USA) (<http://www.genome.gov/>)
- Genomic careers (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/>)
- Course: Gurrent topics in Genome Analysis 2016. NHGRI (<http://www.genome.gov/12514288>)
- International Society for Computational Biology (<https://www.iscb.org/>)

Programari

Programari que s'utilitzarà

- 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/>

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

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(PLABm) Pràctiques de laboratori (màster)	1	Anglès	primer quadrimestre	matí-mixt
(SEMM) Seminaris (màster)	1	Anglès	primer quadrimestre	matí-mixt
(TEm) Teoria (màster)	1	Anglès	primer quadrimestre	matí-mixt