

Titulació	Tipus	Curs
Genètica Avançada / Advanced Genetics	OB	0

Professor/a de contacte

Nom: Jaime Luis Martinez Urtaza

Correu electrònic: jaime.martinez.urtaza@uab.cat

Equip docent

Antoni Barbadilla Prados

Maria del Pilar Garcia Guerreiro

Jaime Luis Martinez Urtaza

Barbara Negre De Bofarull

Marta Puig Font

Sonia Casillas Viladerrams

(Extern) Marina Laplana Lafaja

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

Idiomes: les classes es realitzaran principalment en anglès

Postgraus en Bioquímica, Biotecnologia, Biologia, Biomedicina, Genètica, Microbiologia, Química, Informàtica / Bioinformàtica, Farmàcia, Medicina i Medicina Veterinària

Objectius

L'objectiu general de l'assignatura és proporcionar a l'alumnat una visió general de la genòmica, inclosos els fonaments, tècniques i aplicacions actuals. Els objectius específics són la comprensió dels següents aspectes: la diversitat i la complexitat dels genomes eucariotes, la perspectiva històrica i evolutiva del contingut genòmic, el significat i les conseqüències de la variabilitat intraespecífica, tècniques comunament emprades en estudis de genòmica, metagenòmica i transcriptòmica i aplicacions derivades del coneixement proporcionat per aquesta ciència.

Competències

- Aplicar eines bioinformàtiques a els estudis d'associació de genomes complets.
- Concebre, dissenyar, desenvolupar i sintetitzar projectes científics en l'àmbit de la genètica, tant en la seva vessant teòrica com aplicada.
- Conèixer les tècniques genètiques necessàries per millorar processos biològics i la seva aplicabilitat en termes econòmics i de salut.
- Demostrar coneixement en la gestió de la informació i del coneixement.
- Demostrar responsabilitat en la direcció de grups i/o projectes en equips multidisciplinaris.
- Dominar l'anàlisi genètica, com a eina transversal aplicable a qualsevol àmbit de la Genètica.
- Identificar i proposar solucions científiques a problemes relacionats amb la investigació genètica tant a nivell molecular com d'organisme i demostrar una comprensió de la complexitat dels éssers vius.
- Integrar els coneixements sobre les possibles alteracions en el DNA amb les seves conseqüències sobre els éssers vius.
- Integrar l'anàlisi genètica en els seus diferents nivells de complexitat (molecular, cel·lular, individual, poblacional) per resoldre de manera coherent diferents problemes en l'àmbit de la Genètica.
- Que els estudiants sàpiguin aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relatius al seu camp d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguin comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
- Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom o autodirigit.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i altres recursos relacionats amb la genètica i camps afins.
- Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar el paper de les alteracions genètiques com mecanismes dinamitzadors dels genomes.
2. Analitzar el paper que han jugat les diferents alteracions del DNA en l'evolució dels genomes.
3. Analitzar la importància de la genòmica, tant des del punt de vista teòric com aplicat, a l'hora de planejar projectes científics.
4. Aplicar estratègies i tècniques per l'aïllament de regions del genoma amb finalitats específiques.
5. Buscar i fer explícita la bibliografia necessària per a la comprensió de la tasca relacionada amb la genòmica a la bioinformàtica i l'evolució.
6. Comprendre els tipus i nivells de variabilitat genètica existents en les poblacions així com el seu significat i les seves aplicacions en medicina i millora genètica.
7. Comprendre les diferents metodologies, tècniques i eines utilitzades habitualment en la seqüenciació, acoblament i anotació dels genomes.
8. Demostrar responsabilitat en la direcció de grups i/o projectes en equips multidisciplinaris.
9. Demostrar responsabilitat en la gestió de la informació i del coneixement.
10. Descriure i identificar els diferents components presents en els genomes eucariotes.
11. Descriure la complexitat dels genomes en funció de la complexitat organísmica.
12. Descriure l'organització, evolució, expressió i variació poblacional del genoma humà.
13. Escriure resumen crítics sobre seminaris impartits.
14. Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genòmica en les ciències de la vida, de la salut i en la societat.
15. Presentar resumen i conclusions en públic.
16. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom o autodirigit.
17. Utilitzar el coneixement de la bioinformàtica per a la gestió de bases de dades del genoma.
18. Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

Continguts

Introducció a la Genòmica.

El genoma humà.

Tecnologies genòmiques.

Metagenòmica.

Elements transposables.

Genòmica comparativa: canvis cromosòmics.

Genòmica comparativa: canvis en la seqüència de nucleòtids

Variació estructural.

Genòmica de poblacions: teoria.

Genòmica de poblacions: dades

Estudis en espècies model.

Genòmica de poblacions en humans

Estudis d'associació. Genètica de sistemes

Genòmica funcional i transcriptòmica

Epigenòmica

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes	24	0,96	
Presentacions orals	8	0,32	
Treball, lectures i aprenentatge dels estudiants	118	4,72	

L'ensenyament de l'assignatura inclou tres tipus d'activitats:

- Conferències. Explicacions orals del tema que s'ha d'aprendre acompanyades de presentacions de powerpoint per ajudar els estudiants a visualitzar qüestions i respostes.
- Lectura i discussió. Es preveu que l'alumnat llegeixin diversos treballs de recerca durant el curs i participin en la discussió crítica dels articles a la sala de classe.
- Presentacions orals. L'alumnat prepararà una assignatura i farà una presentació oral amb "powerpoint" del tema als seus companys i companyes.

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
Assistència i participació en les classes	20%	0	0	2, 3, 5, 6, 7, 10, 11, 12, 13, 15, 16
Examen	40%	0	0	1, 2, 4, 6, 7, 10, 11, 12, 14
Presentacions orals	40%	0	0	5, 8, 9, 13, 15, 16, 17, 18

Les qualificacions finals són una mitjana ponderada dels elements següents:

- Assistència i participació a l'aula (20%)
- Presentació i defensa oral (40%)
- Examen (40%)

Per a aquesta assignatura, es permet l'ús de tecnologies d'Intel·ligència Artificial (IA) exclusivament en tasques de suport, com la cerca bibliogràfica o d'informació, la correcció de textos o les traduccions. 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 falta d'honestedat acadèmica i pot comportar una penalització parcial o total en la nota de l'activitat, o sancions majors en casos de gravetat.

No avaluable

L'alumnat serà qualificat com a "No avaluable" quan el pes de l'avaluació en què ha participat sigui inferior a l'equivalent al 50% de la nota final del mòdul.

Bibliografia

Llibres bàsics

- Gibson, G. & S. V. Muse, 2009 (3rd edition). A Primer of Genome Science. Sinauer, Massachusetts. USA.
- Brown, T. A. 2023. Genomes 5 (5th edition). Garland Science, New York, USA.
- Lesk, A.M. 2017. Introduction to genomics (3rd edition). Oxford University Press, Oxford, UK.
- Lynch, M. 2007. The origins of genome architecture. Sinauer.
- Strachan, T. & A. Lucassen, 2023. Genetics and Genomics in Medicine (2nd edition). CRC Press

Enllaços útils

<http://bioinformatica.uab.es/mastergp>
UAB Virtual Campus: <https://cv2008.uab.cat/>
Entrez Genome Database: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome>

Programari

NA

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 d'aquest [enllaç](#). Per accedir a la informació, caldrà introduir el CODI de l'assignatura

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(TEm) Teoria (màster)	1	Anglès	primer quadrimestre	matí-mixt