

Titulación	Tipo	Curso
Genética Avanzada / Advanced Genetics	OB	0

Contacto

Nombre: Jaime Luis Martinez Urtaza

Correo electrónico: jaime.martinez.urtaza@uab.cat

Equipo docente

Antoni Barbadilla Prados

Maria del Pilar Garcia Guerreiro

Jaime Luis Martinez Urtaza

Barbara Negre De Bofarull

Marta Puig Font

Sonia Casillas Viladerrams

(Externo) Marina Laplana Lafaja

Idiomas de los grupos

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

Prerrequisitos

Idiomas: Las clases serán principalmente en inglés.

Postgraduados en Bioquímica, Biotecnología, Biología, Biomedicina, Genética, Microbiología, Química, Informática / Bioinformática, Farmacia, Medicina y Medicina Veterinaria.

Objetivos y contextualización

El objetivo general de la asignatura es proporcionar al alumnado una visión general de la genómica, incluidos los fundamentos, las técnicas actuales y las aplicaciones. Los objetivos específicos incluyen comprender los siguientes aspectos: la diversidad y complejidad de los genomas eucariotas, la perspectiva histórica y evolutiva del contenido genómico, el significado y las consecuencias de la variabilidad intraespecífica, las técnicas comúnmente empleadas en los estudios de genómica, metagenómica y transcriptómica y las aplicaciones derivadas del conocimiento proporcionado por esta ciencia.

Competencias

- Concebir, diseñar, desarrollar y sintetizar proyectos científicos en el ámbito de la genética, tanto en su vertiente teórica como aplicada.
- Conocer las técnicas genéticas necesarias para mejorar procesos biológicos y su aplicabilidad en términos económicos y de salud.
- Demostrar responsabilidad en la dirección de grupos y/o proyectos en equipos multidisciplinares.
- Demostrar responsabilidad en la gestión de la información y del conocimiento.
- Desarrollar el razonamiento crítico en el ámbito de estudio y en relación con el entorno científico o empresarial.
- 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.
- Identificar y utilizar las herramientas bioinformáticas para contribuir al conocimiento de la genómica de los distintos organismos.
- Integrar el análisis genético en sus distintos niveles de complejidad (molecular, celular, individual, poblacional) para resolver de manera coherente distintos problemas en el ámbito de la Genética.
- Integrar los conocimientos sobre las posibles alteraciones en el DNA con sus consecuencias sobre los seres vivos.
- 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.
- Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- 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. Analizar el papel de las alteraciones genéticas como mecanismos dinamizadores de los genomas.
2. Analizar el papel que han jugado las distintas alteraciones del DNA en la evolución de los genomas.
3. Analizar la importancia de la genómica, tanto desde el punto de vista teórico como aplicado, a la hora de planear proyectos científicos.
4. Aplicar estrategias y técnicas para el aislamiento de regiones del genoma con finalidades específicas.
5. Buscar y hacer explícita la bibliografía necesaria para la comprensión de la labor relacionada con la genómica en la bioinformática y la evolución.
6. Comprender las diferentes metodologías, técnicas y herramientas utilizadas habitualmente en la secuenciación, ensamblaje y anotación de los genomas.
7. Comprender los tipos y niveles de variabilidad genética existentes en las poblaciones así como su significado y sus aplicaciones en medicina y mejora genética.
8. Demostrar responsabilidad en la dirección de grupos y/o proyectos en equipos multidisciplinares.
9. Demostrar responsabilidad en la gestión de la información y del conocimiento.
10. Describir e identificar los distintos componentes presentes en los genomas eucariotas.
11. Describir la complejidad de los genomas en función de la complejidad orgánica.
12. Describir la organización, evolución, expresión y variación poblacional del genoma humano.
13. Escribir resúmenes críticos sobre los seminarios impartidos.
14. Percibir la importancia estratégica, industrial y económica de la genómica en las ciencias de la vida, de la salud y en la sociedad.
15. Presentar sus resúmenes y conclusiones en público.
16. 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.

17. Utilizar el conocimiento de la bioinformática para la gestión de bases de datos del genoma.
18. 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 la Genómica.

El genoma humano.

Tecnologías genómicas.

Metagenómica

Elementos transponibles.

Genómica comparativa: cambios cromosómicos.

Genómica comparativa: cambios en la secuencia de nucleótidos.

Variación estructural.

Genómica de Poblaciones: teoría.

Genómica de Poblaciones: datos.

Estudios en especies modelo.

Genómica de Poblaciones en humanos.

Estudios de asociación. Genética de sistemas.

Genómica funcional y transcriptómica.

Epigenómica

Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases	24	0,96	
Presentaciones orales	8	0,32	
Trabajo del estudiante, lecturas y aprendizaje	118	4,72	

La enseñanza de asignaturas incluye tres tipos de actividades:

- Conferencias. Explicaciones orales de la materia que se debe aprender acompañadas de presentaciones en powerpoint para ayudar a los estudiantes a visualizar preguntas y respuestas.
- Lectura y discusión. Se espera que el alumnado lean varios trabajos de investigación durante el curso y

participen en la discusión crítica de los trabajos en el aula.

- Presentaciones orales. El alumnado preparará una materia y harán una presentación oral y en powerpoint de la materia a sus compañeros y compañeras.

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 y participación en las clases	20%	0	0	2, 3, 5, 7, 6, 10, 11, 12, 13, 15, 16
Examen	40%	0	0	1, 2, 4, 7, 6, 10, 11, 12, 14
Presentaciones orales	40%	0	0	5, 8, 9, 13, 15, 16, 17, 18

Las calificaciones finales son un promedio ponderado de los siguientes ítems:

- Asistencia y participación en el aula (20%).
- Presentación oral y defensa (40%).
- Examen (40%)

Para esta asignatura, se permite el uso de tecnologías de Inteligencia Artificial (IA) exclusivamente en [tareas de apoyo, como la búsqueda bibliográfica o de información, la corrección de textos o las traducciones. 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.

No evaluable

El alumnado será calificado como "No evaluable" cuando el peso de la evaluación en que ha participado sea inferior al equivalente al 50% de la nota final del módulo.

Bibliografía

Libros básicos

- 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

Enlaces útiles

<http://bioinformatica.uab.es/mastergp>

UAB Virtual Campus: <https://cv2008.uab.cat/>

Entrez Genome Database: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome>

Software

NA

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

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(TEm) Teoría (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto