

Titulació	Tipus	Curs
Genètica Avançada / Advanced Genetics	OT	0

Professor/a de contacte

Nom: Jordi Surrallès Calonge

Correu electrònic: jordi.surralles@uab.cat

Equip docent

Massimo Bogliolo

Lidia Gonzalez Quereda

Benjamin Rodriguez Santiago

Ivon Cusco Martí

Susana Boronat Guerrero

(Extern) Clara Serra

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

Un grau en alguna de les biociències

Objectius

Introducció a les aplicacions de la medicina genòmica al diagnòstic, comprensió i tractament de les malalties genètiques.

Introducció a l'anàlisi bioinformàtic de variants genètiques, bases de dades, filtratge de variants

Bases del consell genètic

Teràpies avançades pel tractament de malalties de base genètica

Genètica mèdica i dismorfologia

Competències

- Demostrar coneixement en la gestió de la informació i del coneixement.
- Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
- 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.
- Posseir i comprendre coneixements que aportin una base o oportunitat de ser originals en el desenvolupament i/o aplicació d'idees, sovint en un context d'investigació.
- 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 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. Aplicar la informació bibliogràfica sobre les normes i la Legislació en matèria d'Avaluació de riscos.
2. Aplicar les metodologies i coneixements adquirits sobre anàlisi bioinformàtica del genoma en la resolució de problemes pràctics en genòmica mèdica.
3. Demostrar responsabilitat en la gestió d'informació i coneixement i en la direcció de grups i / o projectes en equips multidisciplinaris.
4. Demostrar un coneixement de l'anàlisi genètica aplicada a la genòmica de casos clínics.
5. Escriure resums crítics sobre seminaris impartits.
6. Escriure un informe que considera que l'ús de la metodologia utilitzada en el mòdul per a resoldre un problema específic.
7. Identificar i comparar les diferents metodologies d'anàlisi molecular de la variabilitat genètica i de la genòmica mèdica.
8. Identificar les metodologies bioinformàtiques adequades per aplicar a l'anàlisi genòmica aplicada a la medicina personalitzada.
9. Preparar i fer presentacions en seminaris.
10. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom o autodirigit.
11. 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 les aplicacions de la medicina genòmica al diagnòstic, comprensió i tractament de les malalties genètiques.

Introducció a l'anàlisi bioinformàtic de variants genètiques, bases de dades, filtratge de variants

Bases del consell genètic

Teràpies avançades pel tractament de malalties de base genètica

Genètica mèdica i dismorfologia

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Bioinformàtica en aula de informàtica	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Classes teòriques	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Tipus: Supervisades			
Anàlisi bioinformàtic	50	2	2, 8
Tipus: Autònomes			
treball escrit	40	1,6	2, 4, 5, 7

Classes teòriques

Docència basada en resolució de problemes

Classes a l'aula de bioinformàtica

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
Examen de la part Bioinformàtica	40%	3	0,12	2, 4, 7, 8
examen teoria	40%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
treball escrit	20%	3	0,12	4, 5, 6, 8, 11

Examen de la part teòrica, avaluació de resolució de problemes a l'aula de bioinformàtica i treball escrit

Per la part de treball escrit d'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'honestat acadèmica i pot comportar una penalització parcial o total en la nota de l'activitat, o sancions majors en casos de gravetat

Bibliografia

Serà mostrada durant les classes

Programari

Es donarà durant les classes a l'aula d'informàtica

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	tarda
(TEm) Teoria (màster)	1	Anglès	primer quadrimestre	matí-mixt