

Titulación	Tipo	Curso
Genética Avanzada / Advanced Genetics	OT	0

## Contacto

Nombre: Jordi Surralles Calonge

Correo electrónico: jordi.surralles@uab.cat

## Equipo docente

Massimo Bogliolo

Lidia Gonzalez Quereda

Benjamin Rodriguez Santiago

Ivon Cusco Marti

Susana Boronat Guerrero

(Externo) Clara Serra

## Idiomas de los grupos

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

## Prerrequisitos

Un grado en el campo de biociencias

## Objetivos y contextualización

Introducción a las aplicaciones de la medicina genómica en el diagnóstico, comprensión y tratamiento de las enfermedades  
Introducción al análisis bioinformático de variantes genéticas, bases de datos  
Bases del consejo genético  
Terapias avanzadas para el tratamiento de enfermedades de base genética  
Genética médica y Dismorfología

## Competencias

- Demostrar responsabilidad en la gestión de la información y del conocimiento.
- Diseñar y aplicar la metodología científica en la resolución de problemas.
- 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.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- 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.
- 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. Aplicar la información bibliográfica sobre las normas y la Legislación en Materia de evaluación de riesgos.
2. Aplicar las metodologías y conocimientos adquiridos sobre análisis bioinformático del genoma en la resolución de problemas prácticos en genómica médica.
3. Demostrar responsabilidad en la gestión de información y conocimiento y en la dirección de grupos y / o proyectos en equipos multidisciplinares.
4. Demostrar un conocimiento del análisis genético aplicado a la genómica de casos clínicos.
5. Escribir resúmenes críticos sobre los seminarios impartidos.
6. Escribir un informe que considera que el uso de la metodología utilizada en el módulo para resolver un problema específico.
7. Identificar las metodologías bioinformáticas adecuadas a aplicar en el análisis genómico aplicado a la medicina personalizada.
8. Identificar y comparar las diferentes metodologías de análisis molecular de la variabilidad genética y de la genómica médica.
9. Preparar y hacer presentaciones en seminarios.
10. 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.
11. 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 las aplicaciones de la medicina genómica al diagnóstico, comprensión y tratamiento de las enfermedades genéticas.

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

Bases del consell genètic

Terapias avanzades pel tractament de malalties de base genètica

## Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Bioinformática en aula de informática	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 7, 9, 10, 11
Clases teoricas	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 7, 9, 10, 11
Tipo: Supervisadas			
Análisis bioinformático	50	2	2, 7
Tipo: Autónomas			
trabajo escrito	40	1,6	2, 4, 5, 8

clases teóricas Docencia basada en resolución de problemas Clases en el aula de bioinformática

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
Examen de la parte Bioinformática	40%	3	0,12	2, 4, 8, 7
examen teoría	40%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 7, 9, 10, 11
trabajo escrito	20%	3	0,12	4, 5, 6, 7, 11

Examen de la parte teórica, evaluación de resolución de problemas en el aula de bioinformática y trabajo escrito

Por la parte de trabajo escrito de esta asignatura, se permite el uso de tecnologías de Inteligencia Artificial (IA) exclusivamente en tareas de soporte, como la búsqueda bibliográfica o de información, la corrección de textos o las traducciones. El estudiante tendrá que identificar claramente qué partes han sido generadas con esta tecnología, especificar las herramientas utilizadas 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 acarrear una penalización parcial o total en la nota de la actividad, o sanciones mayores en casos de gravedad

## Bibliografía

Sera mostrada durante las classes

## Software

Se darà durante las clases en el aula de informática

## 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
(PLABm) Prácticas de laboratorio (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	tarde
(TEm) Teoría (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto