

Titulación	Tipo	Curso
Bioinformática / Bioinformatics	OP	1

Profesor/a de contacto

Nombre : Antoni Barbadilla Prados

Correo electrónico : antonio.barbadilla@uab.cat

Equipo docente

Olga Dolgova Konjushenko

Marta Coronado Zamora

Jaime Martinez Urtaza

Oscar Lao Grueso

Juan Ramón Gonzalez Ruiz

Sònia Casillas Viladerrams

Equipo docente (externo a la UAB)

Miguel Pérez-Enciso

Simon Heath

Idiomas de los grupos

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

Prerrequisitos

Para llevar a cabo este módulo es necesario haber superado previamente los dos módulos obligatorios: Programación en Bioinformática y Core Bioinformática. También se necesitan nociones básicas en genética.

Se recomienda que tenga un nivel B2 de inglés o equivalente.

Objetivos

La capacidad tecnológica para generar macrodatos genómicos y multiómicos crece a un ritmo incesante sin un seguimiento paralelo de expertos en bioinformática para hacer frente a los retos integración de estos macrodatos moleculares.

El propósito de este módulo es proporcionar el conocimiento y las habilidades técnicas que se requieren para enfrentar con éxito los desafíos actuales de los análisis genómicos y multimómicos, con especial énfasis en transcriptómica, epigenómica y metagenómica. Se estudia también las aplicaciones recientes de la IA en la ciencia genómica.

Resultados de aprendizaje

- CA06 (Integrar metodologías de análisis genómico en el desarrollo de proyectos de investigación interdisciplinarios.) Integrar metodologías de análisis genómico en el desarrollo de proyectos de investigación interdisciplinarios.
- CA07 (Incorporar la perspectiva de sexo y género en el análisis y diseño de soluciones bioinformáticas.) Incorporar la perspectiva de sexo y género en el análisis y diseño de soluciones bioinformáticas.
- KA07 (Explicar las principales metodologías, técnicas y herramientas comúnmente empleadas en los procesos de secuenciación, ensamblaje y anotación de genomas.) Explicar las principales metodologías, técnicas y herramientas comúnmente empleadas en los procesos de secuenciación, ensamblaje y anotación de genomas.
- KA08 (Definir los aspectos relacionados con la organización, evolución, expresión y variación de los genomas.) Definir los aspectos relacionados con la organización, evolución, expresión y variación de los genomas.
- KA09 (Explicar la información contenida en las bases de datos genómicas y en los genomas de novo, y su relevancia para el estudio de la diversidad y complejidad genómica.) Explicar la información contenida en las bases de datos genómicas y en los genomas de novo, y su relevancia para el estudio de la diversidad y complejidad genómica.
- SA08 (Utilizar herramientas bioinformáticas para ensamblar, anotar y explorar genomas mediante bases de datos y navegadores genómicos.) Utilizar herramientas bioinformáticas para ensamblar, anotar y explorar genomas mediante bases de datos y navegadores genómicos.
- SA09 (Aplicar técnicas de análisis estadístico en estudios de variación genómica y GWAS.) Aplicar técnicas de análisis estadístico en estudios de variación genómica y GWAS.
- SA10 (Operar con datos transcriptómicos y epigenómicos de plataformas de alto rendimiento utilizando lenguajes de programación.) Operar con datos transcriptómicos y epigenómicos de plataformas de alto rendimiento utilizando lenguajes de programación.

Contenidos

Lección 1. Introducción: Genomas y datos ómicos

Lección 2. Dando sentido a los datos genómicos

2.1 Ensamblaje del genoma

2.2 Anotación del genoma

2.3 Análisis funcional

Lección 3. Visualización del genoma

Lección 4. Variación del genoma

4.1 Teoría

4.2 Datos

Lección 5. Estudios de asociación y GWA

Lección 6. Transcriptómica

6.1 Microarrays

6.2 RNAseq

Lección 7. Genética de sistemas: integración de datos ómicos

Lección 8. Inteligencia artificial y aprendizaje automático en Genómica

Lección 9. Epigenómica

Lección 10. Metagenómica

Sesión de seminarios de los estudiantes

Examen de evaluación del módulo

Conferencia de clausura

Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Clases teórico-prácticas	37	1,48	CA06, CA07, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10
Resolución de problemas en clase y trabajos en el aula de ordenadores	28	1,12	CA06, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10
Seminarios	4	0,16	CA06, CA07, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10
Trabajos individual y en grupo	120	4,8	CA06, CA07, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10
Estudio regular	107	4,28	CA06, CA07, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10

La metodología combina clases magistrales, resolución de problemas prácticos y casos reales, trabajo en el laboratorio de computación, realización de trabajos individuales y de equipo, lecturas y discusión de artículos relacionados con los bloques temáticos. Como recurso TIC utilizaremos la plataforma virtual de enseñanza del máster.

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
Habilidades blandas (asistencia, puntualidad, participación activa en clase)	10%	0	0	CA06, CA07, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10
Portafolio del estudiante	45%	0	0	CA06, CA07, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10
Prueba teórico-práctica individual	45%	4	0,16	CA06, CA07, KA07, KA08, KA09, SA08, SA09, SA10

El sistema de evaluación está organizado en tres actividades principales. Habrá, además, un examen de recuperación. Los detalles de las actividades son:

Actividades de evaluación principales

- Portafolio del estudiante (45%): trabajo hecho y presentado por el alumnado.
- Prueba teórica y práctica individual (45%)
- Habilidades blandas (10%): asistencia, puntualidad y participación activa en clase.

Examen de recuperación

Para poder optar a la recuperación, el alumnado habrá sido previamente evaluado en un conjunto de actividades que equivalga, al menos, a dos tercios de la puntuación final del módulo. El profesorado informará de los procedimientos y plazos para el proceso de recuperación. Nótese que las habilidades blandas no pueden recuperarse.

No evaluable

El alumnado será calificado como "No evaluable" cuando el peso de la evaluación en la que ha participado sea inferior al equivalente al 67% de la nota final del módulo.

Evaluación única

El alumnado que se acoja a la evaluación única realizará una única prueba de síntesis en la que se evaluarán los contenidos de todo el programa de teoría de la asignatura. La prueba constará de preguntas teóricas y problemas y se realizará coincidiendo con la misma fecha fijada en calendario para la última prueba de evaluación continua.

Se aplicará el mismo sistema de evaluación que para la evaluación continua. La nota obtenida en esta prueba de síntesis supondrá el 40% de la nota final de la asignatura.

Los seminarios y problemas (portafolio) se valoran de la misma forma que en la evaluación continua y con las mismas fechas de entrega. La nota obtenida supondrá el 60% de la nota final de la asignatura.

Uso de IA

En esta asignatura, se permite el uso de tecnologías de Inteligencia Artificial (IA) como parte integrante del desarrollo del trabajo, siempre que el resultado final refleje una contribución significativa del estudiante al análisis y reflexión personal.

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 se considerará falta de honestidad académica y comportar una penalización en la nota de la actividad, o sanciones mayores en casos de gravedad.

Uso indebido de la IA en un acto de evaluación

La realización de cualquier irregularidad en un acto de evaluación (fraude académico, plagio o uso indebido de la IA, salvo que este uso esté autorizado expresamente a la guía docente), que pueda conducir a una variación significativa de la calificación, supone que este acto se calificará con un 0. En caso de que la guía docente prevea que para superar la asignatura sea requisito imprescindible haber obtenido una nota mínima en este acto de evaluación o que se produzcan varias irregularidades en los actos de evaluación de una misma asignatura, la calificación final de esta asignatura es 0. Al margen de esto, se podrá instruir un proceso disciplinario al estudiante que incurra en alguna de estas irregularidades.

Bibliografía

Referencias básicas

- 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.
- 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
- Pevzner, P. and R. Shamir. 2011. Bioinformatics for Biologists. Cambridge University Press
- Raza, K. 2024. Deep Learning in Genetics and Genomics: Volume 1: Foundations and Introductory Applications. Academic Press.
- Samuelsson, T. 2012. Genomics and Bioinformatics: An Introduction to Programming Tools for Life Scientists. Cambridge University Press.
- Springer Computational Biology Book Series (<https://link.springer.com/series/5769/books>)
- Genomics articles from across Nature Portfolio (<https://www.nature.com/subjects/genomics>)
- [Bioinformatics articles from across Nature Portfolio](https://www.nature.com/subjects/bioinformatics) (<https://www.nature.com/subjects/bioinformatics>)

Web recomendadas

- 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.cat>)
- PopLife database (<https://poplife.pic.es/>)
- Genomeonline 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 genomebrowser (<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/>)

Software

Software que se trabajará en el módulo

- 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/>

Grupos e idiomas de la asignatura

La información proporcionada es provisional hasta el 30 de noviembre. 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

Tipo de docencia	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(TEm) Teoría (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(PLABm) Prácticas de laboratorio (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(SEMm) Seminarios (máster)	1	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto