

**FITXA IDENTIFICATIVA****Dades de l'Assignatura**

Codi	42590
Nom	Estudis in silico en biomedicina
Cicle	Màster
Crèdits ECTS	6.0
Curs acadèmic	2023 - 2024

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
2116 - M.U. en Bioinformàtica 12-V.1	Escola Tècnica Superior d'Enginyeria	2	Primer quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
2116 - M.U. en Bioinformàtica 12-V.1	8 - Estudis in silico en biomedicina	Obligatòria

Coordinació

Nom	Departament
ARNAU LLOMBART, VICENTE	240 - Informàtica

RESUM

En els moderns processos d'anàlisi de dades bioinformàtiques és fonamental adquirir els coneixements necessaris en tècniques per al processament de dades de microarrays, tant d'expressió com de SNPs, array-CGH i ChIP-on-Chip; seqüenciació de nova generació aplicada a: resequenciación, RNA-seq, Xip-seq, variació estructural, acoblament de genomes, etc.

Realitzar estudis d'associació, recerca de biomarcadors, predictors de resposta o classe, descobrir classes basades en dades òmics, relacionar dades òmics entre si i amb fenotips, i ser capaços de donar una interpretació funcional de les relacions trobades.

Manejar les bases de dades genòmiques públiques amb vista a la realització d'estudis in silico.

CONEIXEMENTS PREVIS



Relació amb altres assignatures de la mateixa titulació

No heu especificat les restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

Altres tipus de requisits

Ningu

COMPETÈNCIES

2116 - M.U. en Bioinformàtica 12-V.1

- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seua capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seua àrea d'estudi.
- Que els estudiants siguen capaços d'integrar coneixements i afrontar la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, sent incompleta o limitada, incloga reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les conclusions (i els coneixements i les raons últimes que les sustenten) a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
- Que els estudiants posseïsquen les habilitats d'aprenentatge que els permeten continuar estudiant d'una forma que haurà de ser en gran manera autodirigida o autònoma.
- Ser capaços d'accedir a la informació necessària (bases de dades, articles científics, etc.) i tenir prou criteri per a la seua interpretació i utilització.
- 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 de recerca.
- Ser capaços d'accedir a ferramentes d'informació en altres àrees del coneixement i utilitzar-les apropiadament.
- Ser capaços de valorar la necessitat de completar la seva formació científica, històrica, en llengües, en informàtica, en literatura, en ètica, social i humana en general, assistint a conferències o cursos i / o realitzant activitats complementàries, autoavaluant l'aportació que la realització d'aquestes activitats suposa per a la seva formació integral.
- Desenvolupar la iniciativa personal i ser capaces de realitzar una presa ràpida i eficaç de decisions en la seua labor professional i/o investigadora.
- Treballar en equip amb eficiència en la seua labor professional y/o investigadora i amb persones de diferent procedència.
- Conèixer les tècniques per al processament de dades de microarrays, tant d'expressió com de SNPs, array-CGH i ChIP-on-Chip; seqüenciació de nova generació aplicada a reseqüenciació, RNA-seq, Chip-seq, variació estructural, ensamblat de genomes i altres.



- Adquirir els coneixements per a realitzar estudis in silico d'associació, busca de biomarcadores, predictors de resposta o classe, descobrir classes basades en dades òmics, relacionar dades òmics entre si i amb fenotips; i ser capaços de donar una interpretació funcional de les relacions trobades.

RESULTATS DE L'APRENTATGE

Adquirir els coneixements necessaris en tècniques per al processament de dades de microarrays, tant d'expressió com de SNPs, array-CGH i ChIP-on-Chip; seqüenciació de nova generació aplicada a: resequenciación, RNA-seq, Xip-seq, variació estructural, acoblat de genomes, etc.

Realitzar estudis d'associació, recerca de biomarcadors, predictors de resposta o classe, descobrir classes basades en dades òmics, relacionar dades òmics entre si i amb fenotips, i ser capaços de donar una interpretació funcional de les relacions trobades.

Manejar les bases de dades genòmiques públiques amb vista a la realització d'estudis in silico.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Databases (GEO, ArrayExpress, SRA): management and data mining

Introducció als principals repositoris de dades genòmiques experimentals.

2. Sistemes d'informació genòmica: Biomart

Introducció a les eines que permeten l'accés a Biomart, una xarxa de bases de dades genòmiques repartides en múltiples repositoris localitzats en diferents parts del món.

3. Processament primari de dades: normalització de microarrays d'expressió, batch effect.

Control de qualitat i estructura poblacional de xips de genotipat. Control de qualitat, mapatge i calling de variants en seqüenciació de nova generació.

Introducció a eines bàsiques de preprocessament de dades genòmiques: R / Bioconductor, Babelomics, FastQC ...

4. Anàlisi d'expressió: tests d'expressió diferencial en microarrays d'expressió i RNA-seq. Biomarcadors. Firmes moleculars.

Introducció a la metodologia i eines bàsiques d'anàlisi d'expressió diferencial i selecció de gens: R / Bioconductor / limma.



5. Classificadors i predictors basats en expressió gènica. Cerca de classes (clustering i biclustering)

Introducció als mètodes de classificació supervisada: SVM, KNN, LDA ...

Introducció als mètodes de classificació no supervisada: UPGMA, SOTA, K-means

6. Anàlisi de variació estructural: amb xips de SNPs, tiling arrays i seqüenciació de nova generació. Amplificacions / delecions, LOH, translocacions i inversions.

Introducció al preprocessament de dades de SNPs. Estimació del nombre de còpies de cada regió genòmica. Introducció als mètodes de segmentació.

7. Anàlisi d'associació d'SNPs i variants en estudis cas-control i famílies.

Introducció a les diferents metodologies d'anàlisi d'associació i linkage.

Introducció a l'eina d'anàlisi Plink.

8. Anàlisi de mutacions (resecuenciación). Cerca de gens de malaltia.

Introducció a les eines bioinformàtiques i les bases de dades disponibles per prediure o inferir la patogeneicitat de les variants genòmiques.

9. Anàlisi funcional: mètodes d'enriquiment funcional, general-set, network anàlisi i mètodes de priorització.

Introducció a les diferents metodologies que permeten combinar dades experimentals amb la informació disponible en bases de dades.

10. Integració de dades i modelatge de sistemes biològics senzills

Anàlisi combinat de diferents mesures genòmiques: expressió, numero de còpies, variants ...

**VOLUM DE TREBALL**

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	21,00	100
Pràctiques en laboratori	9,00	100
Assistència a esdeveniments i activitats externes	10,00	0
Elaboració de treballs en grup	10,00	0
Elaboració de treballs individuals	20,00	0
Estudi i treball autònom	20,00	0
Lectures de material complementari	20,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	15,00	0
Preparació de classes de teoria	25,00	0
Preparació de classes pràctiques i de problemes	20,00	0
Resolució de casos pràctics	10,00	0
TOTAL	180,00	

METODOLOGIA DOCENT

MD1 - Tasques formatives de l'Anglès Procés d'Ensenyament-Aprenentatge Entorn à la Interacció A L'Aula MITJANÇANT Sessions expositives. Inclouen les Tasques prèvies de Preparació (recerca d'Informació, Lectura de Textos facilitades Per El professorat), Les Pròpies Sessions lectives i El Treball d'aprofundiment posterior.

MD2 - Aprenentatge MITJANÇANT RESOLUCIÓ DE Problemes i Casos d'Estudi, un Través dels quals sí va adquirint Competències Sobre els Diferents Aspectes de les Matèries i assignatures.

MD3 - Activitats pràctiques de laboratori. Inclouen preparació, realització de les pràctiques amb el seguiment i suport del professor, treball autònom on-line i elaboració d'informes de les pràctiques.

MD4 - Competències Transversals. Inclouen una Assistència Cursos, Conferències o taules rodones organitzades Per La CCA del Màster i / o Realització de les Nacions Unides Treball bibliogràfic Sobre Temes Que contribueixin a l'estil de Formació integral. De Es elaboració a Una Memòria d'Activitats de Les.

AVALUACIÓ

En les dues convocatòries:

SE1 Avaluació contínua: mínim 5 i màxim 15.

SE2 Activitats: mínim 10 i màxim 50.

SE3 Laboratori: mínim 25 i màxim 50.



REFERÈNCIES

Bàsiques

- Bioinformatics and Computational Biology Solutions Using R and Bioconductor
Robert Gentleman 2005
- http://books.google.es/books?id=e8-CfJ5RlgAC&dq=bioconductor&hl=en&sa=X&ei=QC7oUZzSBcHbPaGqgNgL&redir_esc=y