

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

Codi	43458
Nom	Tecnologies òmiques
Cicle	L
Crèdits ECTS	3.0
Curs acadèmic	2022 - 2023

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
2210 - M.U. en Investig. Biolog. Molecul,Cellular Genètica	Facultat de Ciències Biològiques	1	Primer quadrimestre
3102 - Biomedicina i Biotecnologia	Escola de Doctorat	0	Primer quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
2210 - M.U. en Investig. Biolog. Molecul,Cellular Genètica	3 - Tecnologies òmiques	Obligatòria
3102 - Biomedicina i Biotecnologia	1 - Complementes de Formació	Optativa

Coordinació

Nom	Departament
GIL GARCIA, ROSARIO	194 - Genètica

RESUM

La matèria “Tecnologies Òmiques” s'estudia en el primer quadrimestre del Màster de Investigació en Biologia Molecular, Cel·lular i Genètica en la Universitat de València. Es tracta d'una assignatura obligatòria i, per tant, haurà de ser cursada per tots els estudiants.

Les tecnologies òmiques ocupen des de finals del segle passat un paper capdavanter en bona part dels descobriments científics en els diferents camps de la Biologia dels que s'ocupa aquest Màster. El terme Genòmica va ser emprat per primera vegada en 1986 per fer referència a la subdisciplina de la Genètica dedicada a l'estudi de la cartografia, seqüenciació i anàlisi de les funcions de genomes complets. Amb posterioritat s'ha estès el sufix “òmica” a moltes altres disciplines que tenen en comú ser globalitzadores i utilitzades en tots els camps de la Biologia actual. Donat que una bona part del contingut d'aquestes ciències òmiques és metodològic i que la major part dels possibles estudiants ja han de posseir nocions bàsiques sobre elles, la present assignatura s'enfoca principalment a l'estudi de



les metodologies emprades i de les aplicacions que tenen en aquest moment en la investigació en Biologia Molecular i Cel·lular, Genètica i Microbiologia.

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

COMPETÈNCIES

2210 - M.U. en Investig. Biolog. Molecul,Cellular Genètica

- 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.
- Ser capaços de realitzar una presa ràpida i eficaç de decisions en la seua tasca professional o investigadora.
- 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.
- Dissenyar experiments per a abordar anàlisi de poblacions cel·lulars, expressió gènica, quantificació de mRNAs o proteïnes.



- Ser capaç d'interpretar els resultats derivats de l'aplicació de les noves tècniques òmiques en biologia molecular i cel·lular.

RESULTATS DE L'APRENTATGE

Conèixer el fonament de les tècniques òmiques, les seves possibilitats d'aplicació, avantatges i limitacions, entendre els seus fonaments, els seus enfocaments i la interpretació dels resultats que generen.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció

L'era de les ciències òmiques. Genòmica funcional i altres òmiques. Subjecte d'estudi, enfocaments globalitzadors i anàlisis dels resultats.
Professora Rosario Gil.

2. Mètodes de seqüenciació de DNA per a genomes complets

Metodologies actuals d'ultrasecuenciació (HTS). Tercera generació d'HTS. Assemblatge de genomes complets. Anotació i anàlisi funcional de genomes. Aplicacions de l'obtenció massiva de dades genòmiques. Metagenòmica i Metatranscriptòmica.
Professora Rosario Gil

3. Mètodes d'anàlisi de l'expressió gènica global

Comparació dels mètodes d'anàlisi individual i global. L'anàlisi en sèrie de l'expressió gènica (SAGE) i mètodes derivats. Els xips o micromatrius de DNA: fonaments i aplicacions. Anàlisi dels resultats. Estudis transcriptòmics amb xips de DNA. L'organització funcional dels genomes eucariòtics. Ultrasecuenciació per a estudis transcriptòmics. ChIP-chip i ChIP-seq.
Professor José García Martínez

4. Estudis fenotípics globals

Fenòmica. Col·leccions de mutants per deleció o apagat amb iRNA. Col·leccions de fusions gèniques. Tècniques d'anàlisi dels estudis fenotípics.
Professor José García Martínez

**5. Preparació i separació de mostres en Proteòmica**

Preparació de mostres per a la seva anàlisi per tècniques proteòmiques. Tècniques de separació de pèptids i proteïnes. Proteòmica Bottom-up i Top-down.

Professor Manuel Sánchez del Pino

6. Espectrometria de masses: instrumentació i procediments

Ionització de mostres biològiques i tipus d'analitzadors de masses. Fragmentació i seqüenciació de novo de pèptids. Experiments de LC-MS / MS i mètodes d'adquisició de dades en proteòmica.

Professor Manuel Sánchez del Pino

7. Identificació i quantificació de proteïnes

Mètodes d'identificació de proteïnes. Utilització de motors de cerca. Anàlisi de complexos macromoleculars. Quantificació de proteïnes: mètodes amb i sense marcatge. Proteòmica dirigida (SRM / MRM). Anàlisi de xarxes d'interacció i rutes metabòliques.

Professor Manuel Sánchez del Pino

VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	17,00	100
Pràctiques en aula	7,00	100
Pràctiques en aula informàtica	3,00	100
Pràctiques en laboratori	3,00	100
Preparació d'activitats d'avaluació	45,00	0
TOTAL	75,00	

METODOLOGIA DOCENT

Les següents metodologies docents seran utilitzades per a les activitats d'aquest mòdul:

1. Classes teòriques. Basades en el mètode expositiu/llició magistral i en l'estudi de casos.
2. Laboratori. Visita als Serveis de Genòmica i Proteòmica (SCSIE) en grups reduïts, per conèixer de primera mà el funcionament dels equips de seqüenciació, espectrometria de masses i electroforesi bidimensional.
3. Presentació de casos pràctics i interpretació de resultat.
4. Tutories personals. Ajudar i guiar als estudiants en relació amb els problemes que pugen sorgir durant el desenvolupament de les activitats presencials i no presencials.



AVALUACIÓ

1. Prova escrita amb 3 parts, cadascuna de 45 minuts de duració. Una de les preguntes correspondrà a la resolució d'algun cas pràctic. La nota de l'examen serà la mitjana de les 3 parts. Serà condició indispensable aconseguir un mínim de 3 punts sobre 10 en cada part per aprovar l'assignatura. Aquesta prova suposa el 95% de la nota global de l'assignatura.

En segona convocatòria es guardaran les notes iguals o superiors a 5 en la prova escrita de la primera convocatòria si el/la estudiant ho considera oportú.

2. Participació en les visites als Serveis de Seqüenciació i Proteòmica del SCSIE: cadascuna suposa el 2,5% de la nota de l'assignatura.

REFERÈNCIES

Bàsiques

- Bamshad MJ et al. (2011). Exome sequencing as a tool for Mendelian disease gene discovery. *Nat Rev Genet* 12: 745-755.
- Bunnik EM, Le Roch KG (2013). An Introduction to Functional Genomics and Systems Biology. *Adv Wound Care* 2: 490498.
- Chee-Seng K et al. (2011). Next generation sequencing technologies and their applications. In: *Encyclopedia of Life Sciences (ELS)*. John Wiley & Sons.
- Corrales F, Calvete JJ (2014). *Manual de Proteòmica*. Sociedad Española de Proteòmica.
- Eidhammer I et al. (2008). *Computational Methods for Mass Spectrometry Proteomics* (Wiley-Interscience).
- Ekblom R, Wolf B W (2014). A field guide to whole-genome sequencing, assembly and annotation. *Evo. Appl* 7: 1026-1042.
- Gasperskaja E, Ku inskas V. (2017). The most common technologies and tools for functional genome analysis. *Acta Med Litu* 24: 111. doi:10.6001/actamedica.v24i1.3457
- Goodwin S et al. (2016). Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies. *Nat Rev Genet* 17: 333351.
- Götz S et al. (2008). High-throughput functional annotation and data mining with the Blast2GO suite. *Nucleic Acids Res* 36: 3420-3435.



- Gresham D et al. (2008). Comparing whole genomes using DNA microarrays. *Nat Rev Genet* 9: 291302.
- Haas B J, Zody M C (2010). Advancing RNA-Seq analysis. *Nat Biotechnol* 28: 421-423.
- Hrdlickova et al. (2017). RNA-Seq methods for transcriptome analysis. *Wiley interdisciplinary reviews. RNA* 8: 10.1002/wrna.1364. doi:10.1002/wrna.1364
- Kanehisa M et al. (2012). KEGG for integration and interpretation of large-scale molecular data sets. *Nucleic Acids Res* 40: D109D114.
- Keseler IM et al. (2012). EcoCyc: fusing model organism databases with systems biology. *Nucleic Acids Res* 41: D605-D612.
- Kulski JK (2015). Next-Generation Sequencing An overview of the history, tools and omic applications. In *Next Generation Sequencing - Advances, Applications and Challenges*, Kulski J (Ed.), InTech, DOI: 10.5772/61964.
- Kurdyukov S, Bullock M (2016). DNA methylation analysis: choosing the right method. *Biology* 5: 121.
- Metzker ML (2010). Sequencing technologies the next generation. *Nat Rev Genet* 11: 31-46.
- Morgan CX, Huttenhower C (2012). Human Microbiome Analysis. *PLoS Comp Biol* 8: e1002808.
- Myers CL et al., 2005. Discovery of biological networks from diverse functional genomic data. *Genome Biology* 6: R114.
- Nagarajan N, Pop M (2013). Sequence assembly demystified. *Nat Rev Genet* 14: 157-167.
- Pérez-Ortín JE et al (2007). Genomics and gene transcription kinetics in yeast. *Trends Genet* 23: 250-257.
- Richardson EJ, Watson M (2012). The automatic annotation of bacterial genomes. *Brief Bioinform.* doi: 10.1093/bib/bbs007.
- Teeling H, Glöckner FO (2012). Current opportunities and challenges in microbial metagenome analysis-a bioinformatic perspective. *Brief Bioinform* 13: 728-742.
- The ENCODE Project Consortium (2012). An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature* 489: 5774

Complementàries

- Internet:
 - 1000 Genomes: A Deep Catalog of Human Genetic Variation. <http://www.1000genomes.org/>
 - BioCyC: <http://biocyc.org/>
 - Blast2GO: <http://www.blast2go.com/home>
 - EMBL-EBI (European Bioinformatics Institute). <http://www.ebi.ac.uk/>
 - ExPASy (Expert Protein Analysis System). <http://us.expasy.org/>
 - Gene Ontology Consortium. <http://www.geneontology.org/>
 - GenomeNet (Kyoto University Bioinformatics Center). <http://www.genome.jp/>
 - GOLD (Genomes Online Database). <http://www.genomesonline.org/>
 - Human Genome Project Information.
http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/home.shtml
 - KEGG (Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes). <http://www.genome.jp/kegg/kegg2.html>



MINT: Molecular Interaction Database. <http://mint.bio.uniroma2.it/mint/Welcome.do>

National Human Genome Research Institute: <http://www.genome.gov/>

NCBI (National Center for Biotechnology Information). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Nextprot. <https://www.nextprot.org>

NIH Human Microbiome Project. <https://hmpdacc.org/>

Saccharomyces Genome Database. <http://www.yeastgenome.org/>

STRING. <https://string-db.org>

The ENCODE Project: ENCyclopedia Of DNA Elements. <http://www.genome.gov/10005107>

The Human Protein atlas. <https://www.proteinatlas.org>

