# GUIA DOCENTE DE GENÓMICA

# Curso 2014- 2015

(Fecha última actualización: 25/06/2014)

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIP0		
Biomedicina	Genómica	3	5	6	Optativa		
PROFESORES		DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS					
Dr. José L. Oliver Dr. Carmelo Ruiz Rejó Dr. Michael Hackenbe		Correos electrónicos:  oliver@ugr.es carmelo@ugr.es hackenberg@ugr.es  Página web de la asigatura: http://bioinfo2.ugr.es/genomica					
			HORARIO DE TUTORÍAS				
			Jueves de 10 a 11h				
GRADO EN EL QUE SE IMPAI	RTE	OTROS GRADOS A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR					
Grado en Bioquímica		Biología					
PRERREQUISITOS Y/O RECO	<b>OMENDACIONES</b>	ı					

Materias Básicas Genética, Bioquímica, Estadística

# **BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS**

- Secuenciación de genomas completos
- Predicción de función en secuencias genómicas
- Uso de ontologías para anotación y descubrimiento de función
- Genómica comparada y genes ortólogos
- Alineamientos de genomas completos
- El genoma regulador



### **COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS**

#### Transversales/genéricas:

- CT1.- Adquirir la capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.
- CT2.- Saber trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida.
- CT4.- Tener capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo.
- CT5.- Saber aplicar los principios del método científico.
- CT7.- Saber utilizar las herramientas informáticas básicas para la comunicación, la búsqueda de información, y el tratamiento de datos en su actividad profesional.

### **Especificas:**

CE7.- Comprender la estructura, organización, expresión, regulación y evolución de los genes en los organismos vivos, así como las bases moleculares de la variación genética y epigenética entre individuos.

CE13.- Conocer y entender los cambios bioquímicos, moleculares y genéticos que ocurren en diversas patologías humanas, y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.

### **OBIETIVOS**

### El alumno sabrá/comprenderá:

• Los conceptos y métodos básicos de la genómica.

### El alumno será capaz de.

- Seleccionar las técnicas más apropiadas en cada caso para estudiar la expresión de genes particulares.
- Determinar qué técnicas de estudio masivo de expresión génica (microarrays, RNA-seq) son más adecuadas en cada caso.
- Entrar en contacto con las técnicas de secuenciación masiva (NGS) y las herramientas computacionales necesarias para su análisis
- Acceder y manejar las secuencias de genomas completos
- Predicción de función biológica en genomas completos
- Análisis de datos de expresión
- Análisis epigenéticos: metilación, histonas, etc.
- Comparar genomas completos a nivel funcional
- Preparar una presentación sobre genómica



### TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA

- 1. Introducción a la Genómica. Genes y genomas. Grandes proyectos genómicos. Bases de datos genómicas y navegadores genómicos.
- 2. Evolución del tamaño y de la complejidad de los genomas. Duplicación parcial de los genes. Barajamiento de exones/dominios.
- 3. Evolución del número de genes. Duplicación génica. Retrotranscripción. Genes solapados. Splicing y edición del ARN. Genes compartidos.
- 4. Evolución genómica. Tamaño y contenido de los genomas. Duplicación genómica. Duplicación génica. Transposición genética. Transferencia horizontal de genes. Otros mecanismos de amplificación. La evolución concertada.
- 5. Análisis de secuencias genómicas. Matriz de puntos. Alineamiento de secuencias. Sustituciones múltiples. Estimación del número de sustituciones de aminoácidos. Tasa evolutiva de distintas proteínas. Función biológica y tasa de evolución. Estimación de la divergencia evolutiva entre dos secuencias de ADN. Sustituciones sinónimas y de remplazamiento. Variaciones de las tasas de sustitución en diferentes regiones del ADN.
- 6. Filogenómica. Reconstrucción de filogenias. Señal filogenética. Alineamiento múltiple de secuencias. Métodos basados en matrices de distancia. Métodos de máxima parsimonia. Fiabilidad de las reconstrucciones filogenéticas. Alineamiento de genomas completos. Redes filogenéticas.
- 7. Análisis bioinformático de genomas completos. La plataforma Galaxy. Contenido en G+C, densidad génica, longitud de exones e intrones, etc. Programación de workflows.
- 8. Procesado de datos de secuenciación masiva (NGS). Diferentes protocolos de secuenciación masiva. Ensamblado de genomas. Expresión génica diferencial: RNA-seq.
- 9. Análisis de variantes. Detección de variantes (SNPs) en genoma completo. Asociación de SNPs con enfermedades genéticas.
- 10. Regulación génica por microRNAs. Regulación postranscripcional. Base de datos miRBase. Predicción de genes de microRNAs. Predicción de dianas de microRNAs.
- 11. Epigenómica. Metilación del ADN, modificaciones de histonas y microARNs.
- 12. Anotación funcional. Ontologías y descubrimiento de función biológica. Términos funcionales.
- 13. Predicción computacional de genes. Diferencias entre eucariotas y procariotas. Programas para la predicción computacional de genes. Evaluación de la calidad de la predicción. Tablas de genes (RefSeq, Ensembl), NCBI, UCSC table browser. Predicción computacional de otros elementos funcionales. Predicción de TFBSs (perfiles de pesos por posición, señal filogenética). Islas CpG y el impacto de la metilación en la regulación de la expresión génica. Predicción de promotores.



### **BIBLIOGRAFÍA**

#### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

- Brown, T.A. 2008. Genomas. Editorial Médica Panamericana.
- Caetano-Anollés, G. 2010. Evolutionary Genomics and Systems Biology. Wiley-Blackwell.
- Hartl, D.L. and Jones, E.W. (2009) Genetics. Analysis of genes and genomes. 7<sup>a</sup> edición. Jones & Bartlett Pub., USA.
- Jobling M, E Hollox, M Hurles, T Kivisild and C Tyler-Smith. 2014 Human Evolutionary Genetics. Garland Science, New York and London.
- Pevsner, J. 2009. Bioinformatics and Functional Genomics. John Wiley & Sons, Inc.
- Saitou, N. 2013. Introduction to Evolutionary Genomics. Computational Biology, Vol. 17, Springer.

### BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

- Barnes, MR. (Ed.) 2007. Bioinformatics for Geneticists: A Bioinformatics Primer for the Analysis of Genetic Data, 2nd ed. John Wiley and Sons Ltd.
- Strachan, T. (1992). The Human Genome. Bios S.P.

#### **ENLACES RECOMENDADOS**

- Biblioteca de la Universidad de Granada (acceso a revistas electrónicas): http://biblioteca.ugr.es/
- Sociedad Española de Genética (SEG): <a href="http://www.segenetica.es/">http://www.segenetica.es/</a>
- Herencia mendeliana en el hombre (OMIM): http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim
- GeneCards: http://www.genecards.org/
- National Center for Biotechnology Information (NCBI): <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov">http://www.ncbi.nlm.nih.gov</a>
- Bases de datos del NCBI: <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Entrez/index.html">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Entrez/index.html</a>
- PubMed: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed
- Medline: http://medlineplus.nlm.nih.gov/medlineplus/
- Centro Nacional de Biotecnología (CNB): http://www.cnb.uam.es
- Instituto Europeo de Bioinformática (EBI): http://www.ebi.ac.uk
- The Institute for Genome Research: http://www.jcvi.org/
- Science On-Line: http://www.sciencemag.org
- Nature On-Line: <a href="http://www.nature.com">http://www.nature.com</a>



# **METODOLOGÍA DOCENTE**

Se propone una metodología docente de enseñanza-aprendizaje basada en las siguientes actividades formativas:

## Clases teóricas.

- **A. Lección magistral** para cada unidad temática en la que se presentan los contenidos, se suscitan cuestiones para debate y se proponen diferentes actividades de aprendizaje.
- **B. Sesiones de discusión** en las que se establecen debates para profundizar en la comprensión de los contenidos del tema y se discuten ejercicios y trabajos propuestos como actividad individual.

# Clases prácticas.

- 1. Resolución de casos prácticos
- 2. Prácticas con ordenador y de laboratorio
- 3. Análisis de bibliografía sobre distintos contenidos de la materia

### Seminarios

Tutorías grupales e individuales.

Estudio y trabajo independiente del alumno:



				Actividades presenciales				Actividades no presenciales		
		Teoría (horas)	Prácticas (horas)	Tutorías colectivas (horas)	Exposicion de trabajos (horas)	Exámenes (horas)	Contenidos	Estudio de teoría y problemas (horas)	Preparación y estudio de las prácticas (horas)	Preparación de trabajos (horas)
SEMANA 1	Introducción a la Genómica	2					Genes y genomas. Grandes proyectos genómicos. Bases de datos genómicas y navegadores genómicos.	1		
SEMANA 2	Evolución del tamaño y de la complejidad de los genomas	2					Duplicación parcial de los genes. Barajamiento de exones/dominios.	3		2
SEMANA 3	Evolución del número de genes	2					Duplicación génica. Retrotranscripción. Genes solapados. Splicing y edición del ARN. Genes compartidos.	3	1	2
SEMANA 4	Evolución genómica	2					Tamaño y contenido de los genomas. Duplicación genómica. Duplicación cromosómica. Duplicación génica. Transposición genética. Transferencia horizontal de genes. Otros mecanismos de amplificación. La evolución concertada.	3	1	2



SEMANA 5	Análisis de secuencias genómicas	1	1		Matriz de puntos. Alineamiento de secuencias. Sustituciones múltiples. Estimación del número de sustituciones de aminoácidos. Tasa evolutiva de distintas proteínas. Función biológica y tasa de evolución. Estimación de la divergencia evolutiva entre dos secuencias de ADN. Sustituciones sinónimas y de remplazamiento. Variaciones de las tasas de sustitución en diferentes regiones del ADN.	4	1	2
SEMANA 6	Filogenómica		4		Reconstrucción de filogenias. Señal filogenética. Alineamiento múltiple de secuencias. Métodos basados en matrices de distancia. Métodos de máxima parsimonia. Fiabilidad de las reconstrucciones filogenéticas. Alineamiento de genomas completos. Redes filogenéticas.	4	1	2
SEMANA 7	Análisis bioinformático de genomas completos		4		La plataforma Galaxy. Contenido en G+C, densidad génica, longitud de exones e intrones, etc.	3	1	2



						Programación de workflows.			
SEMANA 8	Procesado de datos de secuenciación masiva (NGS)		4			Diferentes protocolos de secuenciación masiva. Ensamblado de genomas. Expresión génica diferencial: RNA-seq.	3	1	2
SEMANA 9	Análisis de variantes		4			Detección de variantes (SNPs) en genoma completo. Asociación de SNPs con enfermedades genéticas.	4	1	2
	Tutoría colectiva			4			3	1	2
SEMANA 10	Regulación génica por microRNAs		2			Regulación postranscripcional. Base de datos miRBase. Predicción de genes de microRNAs. Predicción de dianas de microRNAs.	4.5	1	2
SEMANA 11	Epigenómica	1	1			Metilación del ADN, modificaciones de histonas y microARNs.	3	1	2
SEMANA 13	Anotación funcional	1	1			Ontologías y descubrimiento de función biológica. Términos funcionales.	3	0.5	3
13	Seminarios alumnos				4		3	1	3



						Diferencias entre eucariotas y procariotas. Programas para la predicción computacional de genes. Evaluación de la calidad de la predicción. Tablas de			
SEMANA 14	Predicción computacional de genes	1	1			genes (RefSeq, Ensembl), NCBI, UCSC table browser. Predicción computacional de otros elementos funcionales. Predicción de TFBSs (perfiles de pesos por posición, señal filogenética). Islas CpG y el impacto de la metilación en la regulación de la	3	0.5	3
						expresión génica. Predicción de promotores.			
SEMANA 15	Prueba evaluación contínua				4		3	1	2

#### EVALUACIÓN

#### A. Evaluación continua:

La valoración del nivel de adquisición de las competencias generales y específicas por parte de los estudiantes se llevará a cabo de manera continua a lo largo de todo el periodo académico mediante el procedimiento que se indica a continuación.

La calificación del estudiante (0 a 10 puntos) resultará de la evaluación de las diferentes partes de la asignatura, en la que la parte teórica supondrá 6 puntos, la parte práctica 2 puntos y la elaboración/exposición de trabajos personales o seminarios 2 puntos:

- 1. Evaluación de los contenidos teóricos, 60%. Se evaluarán los conocimientos adquiridos en las lecciones magistrales y sesiones de discusión acerca de la estructura, organización, expresión, regulación y evolución de los genomas, así como las bases moleculares de la variación genética y epigenética entre individuos, y la comprensión de los cambios bioquímicos y genéticos que ocurren en diversas patologías humanas. Se valorará también la capacidad de aprendizaje y de razonamiento crítico. Se realizará durante todo el desarrollo de la asignatura: pruebas presenciales, evaluación continua en clase, exposiciones orales, etc.
- 2. Evaluación de las prácticas, **20%.** Se valorará la capacidad de trabajo en equipo, la utilización de herramientas bioinformáticas para la búsqueda de información y la aplicación del método científico.
- 3. Evaluación de los trabajos personales o seminarios, **20%.** Se evaluarán la iniciativa y capacidad de trabajo autónomo, la capacidad para buscar, obtener e interpretar la información de las principales bases de datos genómicas, la bibliografía utilizada y la actitud crítica.

### **B. Evaluación única final** (debidamente justificada)

Se realizará un examen único a aquellos alumnos que, mediante una solicitud a la Dirección del Departamento, justifiquen debidamente las razones por las que no pueden seguir la evaluación continua, y siempre, cumpliendo la normativa de evaluación de la Universidad de Granada. El examen estará compuesto por preguntas de teoría y de prácticas. Los alumnos deben obtener un mínimo de 5 puntos sobre 10.

#### INFORMACIÓN ADICIONAL

Página web de la asigatura: <a href="http://bioinfo2.ugr.es/genomica">http://bioinfo2.ugr.es/genomica</a>

