# GUIA DOCENTE DE GENÓMICA

Curso 2016 - 2017

(Fecha última actualización: 15/07/2016)

MÓDULO	DULO MATERIA		SEMESTRE	CRÉDITOS	TIP0		
Biomedicina	iomedicina Genómica 3		5	6	Optativa		
PROFESORES		DIRECCIÓN COMPLE	DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS				
Dr. José L. Oliver Dr. Carmelo Ruiz Rej Dr. Michael Hacken		Correos electrónicos: oliver@ugr.es carmelo@ugr.es hackenberg@ugr.es  Página web de la asignatura: http://bioinfo2.ugr.es:8080/genomica					
			HORARIO DE TUTORÍAS				
		http://genetica.ugr.es/tutorias.pdf					
GRADO EN EL QUE SE IMPA	RTE	OTROS GRADOS A L	OTROS GRADOS A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR				
Grado en Bioquímic	a	Biología					
PRERREQUISITOS Y/O REC	OMENDACIONES	-					

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**



#### **BÁSICAS Y GENERALES**

- CG2 Saber aplicar los conocimientos en Bioquímica y Biología Molecular al mundo profesional, especialmente en las áreas de investigación y docencia, y de actividades biosanitarias, incluyendo la capacidad de resolución de cuestiones y problemas en el ámbito de las Biociencias Moleculares utilizando el método científico
- CG3 Adquirir la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, así como de extraer conclusiones y reflexionar críticamente sobre las mismas en distintos temas relevantes en el ámbito de las Biociencias Moleculares
- CG4 Saber transmitir información, ideas, problemas y soluciones dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, incluyendo la capacidad de comunicar aspectos fundamentales de su actividad profesional a otros profesionales de su área, o de áreas afines, y a un público no especializado
- CG5 Haber desarrollado las habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores de especialización con un alto grado de autonomía, incluyendo la capacidad de asimilación de las distintas innovaciones científicas y tecnológicas que se vayan produciendo en el ámbito de las Biociencias Moleculares
- CG6 Adquirir la capacidad de razonamiento crítico y autocrítico
- CG7 Saber trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida
- CG8 Tener capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo
- CG9 Saber aplicar los principios del método científico
- CG10 Saber utilizar las herramientas informáticas básicas para la comunicación, la búsqueda de información, y el tratamiento de datos en su actividad profesional
- CB2 Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio
- CB3 Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética
- CB4 Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado
- CB5 Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

#### **ESPECÍFICAS**

- CE07 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
- CE25 Saber buscar, obtener e interpretar la información de las principales bases de datos biológicos (genómicos, transcriptómicos, proteómicos, metabolómicos y similares derivados de otros análisis masivos) y de datos bibliográficos, y usar las herramientas bioinformáticas básicas
- CE26 Tener capacidad para plantear y resolver cuestiones y problemas en el ámbito de la Bioquímica y Biología Molecular a través de hipótesis científicas que puedan examinarse empíricamente
- CE28 Capacidad para transmitir información dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, incluyendo la elaboración, redacción y presentación oral de un informe científico
- CE29 Adquirir la formación básica para el desarrollo de proyectos, incluyendo la capacidad de realizar un estudio en el área de la Bioquímica y Biología Molecular, de interpretar críticamente los resultados obtenidos y de evaluar las conclusiones alcanzadas

### **OBJETIVOS**



### 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. Genómica de poblaciones. Dinámica de los genes en las poblaciones. Darwinismo y genética de poblaciones. Conceptos básicos. Equilibrio Hardy-Weinberg.
- 3. El papel de la mutación y de la migración. Apareamientos no aleatorios. El papel del azar y de la necesidad en la evolución. Selección natural. Deriva genética.
- 4. Evolución del tamaño y de la complejidad de los genomas. Duplicación parcial de los genes. Barajamiento de exones/dominios.
- 5. Evolución del número de genes. Duplicación génica. Retrotranscripción. Genes solapados. Splicing y edición del ARN. Genes compartidos.
- 6. Evolución genómica. 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.
- 7. Estructura composicional del genoma. Variaciones inter- e intragenómicas del contenido en G+C. Dominios composicionales y superestructuras genómicas. Sesgo en el uso de codones: dialectos genéticos.
- 8. Alineamientos de secuencias de DNA y proteínas. Método de la matriz de puntos. Alineamientos global y local. Alineamiento múltiple.
- 9. Evolución de secuencias de proteínas. Estimación del número de sustituciones de aminoácidos. Corrección de Poisson para la divergencia evolutiva. Tasa evolutiva de distintas proteínas. Relación entre funcionalidad y tasa de evolución.
- 10. Evolución de secuencias genómicas. Estimación de las tasas de sustitución de nucleótidos: diferentes modelos. Estimación de la divergencia evolutiva entre dos secuencias de DNA. Sustituciones sinónimas y no-sinónimas. Variaciones de las tasas de sustitución en diferentes regiones del DNA. Evolución del DNA mitocondrial y cloroplástico.
- 11. Filogenómica. Reconstrucción de filogenias. Señal filogenética. Métodos basados en matrices de distancia. Métodos de máxima parsimonia. Fiabilidad de las reconstrucciones filogenéticas. Alineamiento de genomas completos. Redes filogenéticas.
- 12. Análisis bioinformático de genomas completos. Estudio de la relación espacial entre distintos elementos genómicos. Programación y uso de flujos de trabajo (workflows) para analizar genomas completos.
- 13. Procesado de datos de secuenciación masiva (NGS). Diferentes protocolos de secuenciación masiva. Ensamblado de genomas. Expresión génica diferencial: RNA-seq.
- 14. Variabilidad genética en genoma completo. Detección de variantes (SNPs). Efectos fenotípicos de las distintas clases de SNPs. Asociación de SNPs con enfermedades genéticas.
- 15. Regulación génica por microRNAs. Regulación postranscripcional. Predicción de genes de microRNAs. Predicción de dianas de microRNAs.
- 16. Epigenómica. Metilación del DNA, modificaciones de histonas y microARNs. Metilación diferencial y expresión génica.
- 17. Genómica funcional. Ontologías y descubrimiento de función biológica. Términos funcionales.
- 18. Predicción computacional de genes. Diferencias entre eucariotas y procariotas. Algoritmos para la predicción computacional de genes. Evaluación de la calidad de la predicción. Predicción computacional de otros elementos funcionales. Islas CpG y el impacto de la metilación en la regulación de la expresión génica.



#### BIBLIOGRAFÍA

#### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

- Brown, T.A. 2008. Genomas. Editorial Médica Panamericana.
- Caetano-Anollés, G. 2010. Evolutionary Genomics and Systems Biology. Wiley-Blackwell.
- Graur, D. 2016. Molecular and Genome Evolution. Sinauer Associates, Inc.
- 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): <a href="http://biblioteca.ugr.es/">http://biblioteca.ugr.es/</a>
- Sociedad Española de Genética (SEG): <a href="http://www.segenetica.es/">http://www.segenetica.es/</a>
- Herencia mendeliana en el hombre (OMIM): <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim</a>
- 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: <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed</a>
- Medline: <a href="http://medlineplus.nlm.nih.gov/medlineplus/">http://medlineplus.nlm.nih.gov/medlineplus/</a>
- Centro Nacional de Biotecnología (CNB): <a href="http://www.cnb.uam.es">http://www.cnb.uam.es</a>
- Instituto Europeo de Bioinformática (EBI): http://www.ebi.ac.uk
- The Institute for Genome Research: <a href="http://www.jcvi.org/">http://www.jcvi.org/</a>
- Science On-Line: <a href="http://www.sciencemag.org">http://www.sciencemag.org</a>
- Nature On-Line: <a href="http://www.nature.com">http://www.nature.com</a>



# **ACTIVIDADES FORMATIVAS**

Actividad	Horas	Presencialidad
Clases de teoría, problemas y casos prácticos. Clases magistrales con soporte de TIC, complementadas con discusiones con los estudiantes, donde se explican los conceptos básicos de las materias y se aplican dichos conocimientos a la solución de problemas y de casos prácticos.	22.5	100
Clases prácticas de laboratorio y/o de informática. Utilización del instrumental del laboratorio y/o de ordenadores con protocolos experimentales y/o informáticos para el análisis de problemas prácticos.	25	100
Seminarios y/o exposición de trabajos. Clases reducidas en las que los estudiantes presentan y discuten problemas prácticos y/u otros temas relevantes.	2.5	100
Tutorías individuales y/o en grupos reducidos. Sesiones concertadas para resolver dudas y mantener discusiones sobre aspectos específicos de las materias.	5	100
Evaluación	5	100
Estudio y trabajo autónomo del estudiante. Búsqueda de documentación; reflexión y profundización en los conocimientos mediante la bibliografía recomendada; resolución de problemas y casos prácticos; preparación de trabajos dirigidos; prácticas autónomas de ordenador; realización de esquemas, mapas conceptuales y resúmenes; estudio y asimilación de los conceptos básicos de las materias.	90	0



## **METODOLOGÍA DOCENTE**

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

Clases teóricas: Se desarrollarán las competencias CG2, CG3, CG4, CG6, CG9, CE07, CE13

- **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: Se desarrollarán las competencias CG7, CG8, CG10, CB2

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

Seminarios: Se desarrollarán las competencias CG4, CB3, CB4, CE28, CE29

Tutorías grupales e individuales: Se desarrollarán las competencias CG6, CB3, CB5

Estudio y trabajo independiente del alumno: Se desarrollarán las competencias CG8



# PROGRAMA DE ACTIVIDADES

			T	Acti	Actividades no presenciales					
SEMANA	Tema	Teoría (horas)	Prácticas (horas)	Tutorías colectivas (horas)	Exposicion de	Exámenes	Contenidos	Estudio de teoría y problemas (horas)	Preparación y estudio de las prácticas (horas)	Preparación de trabajos
					trabajos (horas)	(horas)				(horas)
1	Introducción a la Genómica	1					Genes y genomas. Grandes proyectos genómicos. Bases de datos genómicas y navegadores genómicos.	1		
		ómica de aciones 2					Dinámica de los genes en las Equilibrio Hardy- Weinberg.	2		
')	poblaciones		2			y de la mi Selección	El papel de la mutación y de la migración Selección natural. Deriva genética.		1	
3	Evolución del tamaño y de la complejidad de los genomas	1					Duplicación parcial de los genes. Barajamiento de exones/dominios.	3		2
4	Evolución del número de genes	1					Duplicación génica. Retrotranscripción. Genes solapados. Splicing y edición del ARN. Genes compartidos.	3	1	2
5	Evolución genómica	1					Tamaño y contenido de los genomas. Duplicación genómica, cromosómica. Y génica. Transposición genética. Transferencia horizontal de genes. La evolución concertada.	3	1	2

6	Análisis de secuencias genómicas	2	2			Alineamientos de secuencias de DNA y proteínas. Alineamientos global, local y múltiple. Estimación del número de sustituciones de aminoácidos. Estimación de las tasas de sustitución de nucleótidos: diferentes modelos.	4	1	2
7	Filogenómica	2	2			Reconstrucción de filogenias. Alineamiento múltiple de secuencias. Métodos basados en matrices de distancia y de máxima parsimonia. Alineamiento de genomas completos.	4	1	2
8	Análisis bioinformático de genomas completos		4			La plataforma Galaxy. Contenido en G+C, densidad génica, longitud de exones e intrones, etc. Programación de workflows.	3	1	2
9	Procesado de datos de secuenciación masiva (NGS)		4			Diferentes protocolos de secuenciación masiva. Ensamblado de genomas. Expresión génica diferencial: RNA-seq.	3	1	2
10	Análisis de variantes		2			Detección de variantes (SNPs) en genoma completo. Asociación de SNPs con enfermedades genéticas.	4	1	2
	Tutoría colectiva			4			3	1	2
11	Regulación génica por microRNAs	1	2			Regulación postranscripcional. Base de datos miRBase. Predicción de genes de microRNAs. Predicción de dianas de microRNAs.	4.5	1	2
12	Epigenómica	2	2			Metilación del ADN, modificaciones de histonas y microARNs.	3	1	2



13	Anotación funcional	1				Ontologías y descubrimiento de función biológica. Términos funcionales.	3	0.5	3
	Seminarios alumnos			4			3	1	3
14	Predicción computacional de genes	1				Algoritmos para la predicción computacional de genes. Evaluación de la calidad de la predicción. Predicción de promotores.	3	0.5	3
15	Prueba evaluación continua				4		3	1	2



## **EVALUACIÓN**

De acuerdo con la NORMATIVA DE EVALUACIÓN Y DE CALIFICACIÓN DE LOS ESTUDIANTES DE LA UNIVERSIDAD DE GRANADA (Aprobada por Consejo de Gobierno en su sesión extraordinaria de 20 de mayo de 2013) la evaluación será preferentemente continua, es decir la evaluación diversificada establecida en las Guía Docente. No obstante, se contempla la realización de una **evaluación única final** a la que podrán acogerse aquellos estudiantes que no puedan cumplir con el método de evaluación continua por motivos laborales, estado de salud, discapacidad o cualquier otra causa debidamente justificada que les impida seguir el régimen de evaluación continua.

Para acogerse a la evaluación única final, el estudiante, en las dos primeras semanas de impartición de la asignatura, lo solicitará al Director del Departamento, quienes darán traslado al profesorado correspondiente, alegando y acreditando las razones que le asisten para no poder seguir el sistema de evaluación continua. Transcurridos diez días sin que el estudiante haya recibido respuesta expresa y por escrito del Director del Departamento se entenderá que ésta ha sido desestimada. En caso de denegación, el estudiante podrá interponer, en el plazo de un mes, recurso de alzada ante el Rector, quién podrá delegar en el Decano o Director del Centro, agotando la vía administrativa.

#### 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 y los trabajos personales, **30%.** 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 seminarios, **10%.** 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

Se realizará mediante un examen único que 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 asignatura:

http://boinfo2.ugr.es:8080/genomica

