

B.1 ANÁLISIS DE SECUENCIACIÓN DE DNA: GENOMAS Y EPIGENÉTICA

MATERIA: Análisis de secuenciación de DNA: genomas y epigenética

Módulo al que pertenece: Análisis Bioinformático

Tipo: Obligatoria

ECTS: 3.5

Semestre: 2

Lenguas en las que se imparte: español, inglés

Modalidad de enseñanza: presencial

COMPETENCIAS:

Básicas / Generales:

- CB1. Comprender los **conceptos fundamentales** relacionados con la problemática biosanitaria desde el punto de vista de la **bioinformática** y el manejo de grandes volúmenes de datos ómicos.
- 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 resolución de problemas dentro de su área de estudio.
- CB3. Que los estudiantes tengan la capacidad de **reunir e interpretar datos relevantes** a partir de repositorios públicos de datos bioinformáticos u otras fuentes de datos, 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 relacionadas con el ámbito de la bioinformática a un público tanto especializado como no especializado.
- CG1: Desarrollar una **capacidad crítica en el análisis de datos ómicos**, desde los distintos puntos de vista del problema (estadístico, matemático, computacional, biológico, etc.)

Específicas:

- CE1. **Gestionar grandes volúmenes de información** y estructuras de datos matriciales.
- CE3. Desarrollar las capacidades para **combinar y adaptar aproximaciones existentes** para abordar las características específicas de un problema bioinformático.
- CE4. Capacidad para **aplicar métodos estadísticos** de modelado o análisis, e interpretar los resultados obtenidos.
- CE5. Manejar con soltura los conceptos fundamentales de las áreas relacionadas con la bioinformática, especialmente respecto a la **biología celular, la genética y las diversas ramas de la biotecnología**.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE PREVISTOS:

Como resultados de aprendizaje el estudiante tendrá un conocimiento y capacidad amplia para manejar datos de secuenciación masiva. En particular será capaz de evaluar su calidad, ensamblarlos y alinearlos contra genomas de referencia, evaluar la calidad de los alineamientos y determinar su cobertura.

BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS:

Para obtener los resultados de aprendizaje previstos, se planea impartir los siguientes contenidos

- 10) Datos de secuenciación masiva: formatos, fabricantes, repositorios (GEO) y formatos (SRA, FASTQ)
- 11) Evaluación de calidad (fastQC), trimming.
- 12) Alineamiento contra genomas de referencia: transformada de Burrows-Wheeler y el nuevo Tuxedo (hisat2), generación de índices, calidad del alineamiento (RSeqC), detección de mutaciones.
- 13) Metagenómica: alineamiento contra múltiples genomas de referencia
- 14) Alineamiento de novo
- 15) Variación del número de copias (CNV)
- 16) Introducción a los estudios poblacionales (GWAS)
- 17) Aplicaciones de la secuenciación masiva: CHIP-Seq y variantes

OBSERVACIONES**(Requisitos previos, coordinación. Otras)**

El estudiante debe tener unas competencias básicas de manejo de sistemas UNIX, así como comprensión de los formatos de anotaciones y repositorios fundamentales, obtenidos en sendas asignaturas del primer semestre. Asimismo los conocimientos básicos de programación y genómica serán muy útiles para seguir el curso de la asignatura y pensar de manera crítica en las soluciones propuestas. Esta asignatura tras sus tres primeros temas sirve de nexo de unión con la asignatura, también impartida en el segundo semestre, de análisis de secuenciación de RNA.

ASIGNATURAS QUE COMPONEN LA MATERIA:

Asignatura 1: Análisis de secuenciación de DNA: genomas y epigenética

Módulo al que pertenece: Análisis Bioinformático

Carácter: Obligatoria

ECTS: 3.5

Unidad temporal: 2º semestre

Lenguas en las que se imparte: español, inglés

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Actividad Formativa	Horas de dedicación presencial del estudiante		Horas de trabajo personal del estudiante		Porcentaje de presencialidad
Clases teóricas	10		5		66%
Clases prácticas en ordenadores	25		25		50%
Realización de trabajos e informes	0		22		0
Total Horas	87	Total Horas Presenciales	35	Total Horas Trabajo Autónomo	52

SISTEMAS DE EVALUACIÓN

Prueba de evaluación	Ponderación máxima	Ponderación mínima
Evaluación continua	30	20
Trabajos e informes	100	80
Examen final	40	0