

Genòmica

Titulació/estudi: Biologia Humana

Curs: 3r.

Trimestre: 3r.

Nombre de crèdits ECTS: 4

Hores de dedicació de l'estudiant: 100

Llengua o llengües de la docència: Català i anglès

Presentació de l'assignatura

La genòmica descriu la determinació de la seqüència nucleotídica i totes les anàlisis possibles emprades per descobrir la informació funcional i estructural contingudes en el conjunt del genoma (incloent-hi gens) de qualsevol organisme. L'assignatura té com a objectiu entendre l'estructura bàsica del genoma, les seves implicacions funcionals, així com la dinàmica i l'evolució dels genomes amb especial èmfasi en el genoma humà. Es mostraran els mètodes i els resultats de les anàlisis a escala genòmica i es discutirà respecte de les implicacions d'aquest tipus de recerca. L'assignatura tractarà l'emergència de les noves tecnologies d'ultraseqüenciació i eines bioinformàtiques per comprendre la dinàmica i l'evolució de qualsevol genoma; i inclourà des de conceptes de metagenòmica d'ecosistemes microbians fins a les darreres aplicacions mèdiques de l'estudi del genoma humà. Per tant, inclourà conceptes de ciències biològiques bàsiques, computacionals, biotecnologia, bioinformàtica i epidemiologia.

Requeriments

Els requeriments de partida seran alguns continguts bàsics en biologia molecular, genètica, estadística, bioinformàtica i evolució.

Professors

Jaume Bertranpetit, responsable.

Ferran Casals, Hafid Laayouni, Tomàs Marquès-Bonet i Ludovica Montanucci.

Avaluació

L'avaluació constarà de tres instruments:

1. Preguntes d'assaig breu. S'hi avaluarà la capacitat de raonament i la integració dels coneixements adquirits. Contribuiran en un 70% a la nota total.
2. Avaluació del treball de realització del pòster, avaluació del pòster i de l'explicació. Contribueix en un 30% a la nota final.
3. Avaluació formativa. A mig trimestre, hi haurà una prova d'avaluació formativa. Si se supera, s'afegirà un plus a la nota final, que augmentarà linealment de 0,25 (nota de 5) fins a 0,5 (nota de 10).

Criteris sobre el procés de recuperació

Els estudiants que després del procés d'avaluació no hagin superat l'assignatura tindran l'opció de fer una prova de recuperació el mes de juliol de l'avaluació que es va fer al final del procés docent amb la contingència anunciada en l'apartat anterior.

En cap cas es podrà recuperar l'activitat avaluada durant el procés docent. L'estudiant mantindrà la qualificació obtinguda durant el curs.

Genòmica. Continguts: programa de l'assignatura

1. La situació de la genòmica en l'actualitat. Una visió general.

Descobrint la seqüència dels genomes.

2. Genomes, transcriptomes i proteomes.

3. L'estudi del DNA. Mapes genètics i físics.

4. Marta Tomàs, Servei de Genòmica, UPF

La seqüenciació dels genomes. La metodologia de la seqüenciació del DNA. Les tecnologies d'ultraseqüenciació i el seu futur.

5. L'anotació de genomes. Seqüència d'EST i *ab initio*. Anotació funcional i famílies gèniques.

6. Alguns dels principals projectes genòmics i les lliçons que n'hem après. El projecte del genoma humà. Tecnologia i implicacions socials. Promeses per a la medicina i altres aportacions.

Anatomia del genoma: composició, arquitectura.

7. Genomes eucariotes nuclears. L'estructura dels cromosomes. Composició genòmica i organització.

8. Els genomes dels procariotes. La seqüència inicial dels bacteris. El genoma dels orgànuls dels eucariotes.

9. Francesc Calafell

Genòmica de les comunitats microbianes. L'estat actual de la metagenòmica.

10. Hafid Laayouni

Genomes dels virus i elements genètics mòbils.

Genòmica funcional

11. L'estructura del nucli i la cromatina. Anàlisi d'expressió a gran escala.

12. Yolanda Espinosa

Anàlisi de RNA. Arrays i tecnologies de seqüenciació. RNA no codificats en mamífers. El paper dels microRNA.

13. Els paisatges regulatoris i epigenètics dels genomes de mamífers. Modificació epigenètica dels genomes i les seves implicacions funcionals i estructurals.

Dinàmica del genoma

14. La mutació. Mutació, innovació i malaltia. La mutació en el context dels projectes genòmics actuals. La mutació sota estrès ambiental: radiació i mutàgens químics.

15. La recombinació I. El desequilibri de lligament i les seves mesures. Informació genètica diploide i haploide. El fasejat dels genomes.

16. La recombinació II. La recombinació al llarg dels cromosomes. Els *hot spots* de recombinació: detecció i causes. Diferències entre espècies i poblacions.

17-18. Tomàs Marquès-Bonet
Reorganitzacions estructurals. Variació en el nombre de còpies i duplicacions segmentals. Implicacions en salut.

19. Josefa González, IBE (CSIC-UPF)
Evolució del contingut dels genomes: dinàmica dels elements transposable en mosques i humans.

20. David Reich

21. El projecte HapMap i el 1000genomes i les seves implicacions en els estudis de diversitat i en la genètica dels trets complexos. *My genome*: lliçons dels genomes individuals. El genoma del vostre professor. Implicacions per a la medicina personalitzada.

Genomes i fenotips

22. Gens, genomes i malaltia. La base genètica dels trets complexos. Estudis d'associació al llarg de tot el genoma (GWAS).

23. L'arquitectura genètica dels caràcters complexos. Heretabilitat. Buscant la "*missing heretability*".

Com evolucionen els genomes

24. Els orígens i l'evolució primerenca dels genomes. Mida i complexitat.

25. Adquisició de nous gens. Duplicacions gèniques i genòmiques.

26. Filogenètica molecular.

27. Carles Lalueza-Fox, investigador
Genomes antics. El projecte del genoma neandertal i les seves implicacions.

28. La base genètica de les adaptacions complexes. Detecció de la selecció natural en el genoma. Selecció positiva o adaptació. Mesures de la selecció purificadora.

Pràctiques

Hi haurà tres sessions de pràctiques amb ordinador:

1. Ludovica Montanucci: "Genòmica i recursos a Internet".
2. Tomàs Marquès/Javi Prado: "Ultraseqüenciació".
3. Ferran Casals: "Genòmica mèdica".

Es permetrà un màxim d'una falta.

Seminaris i pòster

Les quatre pràctiques següents (4-7) seran de preparació del treball individual. Les pràctiques consistiran a escollir i a planificar el treball, resolent dubtes i revisant les metodologies emprades a cada treball original. Inicialment les farem en grup i després en grups molt més reduïts.

Cada alumne haurà de preparar un treball que exposarà en forma de pòster sobre un tema molt concret: la seqüenciació d'un genoma o grups de genomes. Així hi haurà uns seminaris inicials en què s'explicarà què s'ha de fer, quines són les eines de treball i com s'ha d'exposar. En aquests seminaris es discutiran les eines emprades en la recerca, tant d'obtenció de seqüència com d'anàlisi.

Cada treball versarà sobre "què hem après amb la seqüència del genoma..." d'una espècie concreta, d'una soca concreta, d'un individu concret, d'un conjunt d'espècies, d'un ecosistema.

El treball s'acabarà exposant en forma de pòster, escrit preferiblement en anglès, i cadascú haurà de fer una explicació curta sobre el treball. Això es farà a l'última sessió de pràctiques (4 hores previstes inicialment) el dia 4-6.