

**FITXA IDENTIFICATIVA****DADES DE L'ASSIGNATURA**

**Codi:** 42590  
**Nom:** Estudis in silico en biomedicina  
**Cicle:** Màster Universitari Oficial  
**Crèdits ECTS:** 6  
**Curs acadèmic:** 2025-26

**TITULACIONS**

Titulació	Centre	Curs	Període
2116 - Màster Universitari en Bioinformàtica	Escola Tècnica Superior d'Enginyeria	2	Primer quadrimestre

**MATÈRIES**

Titulació	Matèria	Caràcter
2116 - Màster Universitari en Bioinformàtica	Estudis in silico en biomedicina	OBLIGATÒRIA

**COORDINACIÓ**

ARNAU LLOMBART VICENTE

**RESUM**

En les diverses estratègies d'anàlisi de dades bioinformàtiques és fonamental adquirir els coneixements necessaris per al processament de les dades procedents de diferents tecnologies d'alt rendiment en les diferents modalitats: LL microarrays d'expressió o SNPs, seqüenciació de nova generació aplicada a estudis de variació genòmica, RNA-seq, Xip-seq, Single-Cell RNA-seq, Spatial Transcriptomics... Aquestes estratègies permetran dur a terme estudis d'associació entre genotips i fenotips, cerca de biomarcadors, predictors de resposta o classe, descobrir nous grups basats en dades òmiques. En definitiva, relacionar els conjunts de les dades òmiques entre si i amb fenotips d'interès. Així mateix, serà clau ser capaços de donar una interpretació funcional a les relacions trobades. El maneig de les bases i els repositoris públics de dades genòmiques serà essencial per a la realització d'estudis in silico.

a realització d'estudis in silico.

**CONEIXEMENTS PREVIS****RELACIÓ AMB ALTRES ASSIGNATURES DE LA MATEIXA TITULACIÓ**

No s'ha especificat restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

**ALTRES TIPUS DE REQUISITS**



No es un requisit, pero té connexió amb aquestes 2 assignatures:

- Nocions bàsiques en Bioinformàtica i Genòmica
- Bioinformàtica Estadística.

I cal conèixer l'entorn de programació R, , que s'estudia a l'assignatura de Bioinformàtica Estadística.

## COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENTATGE

### 2116 - Màster Universitari en Bioinformàtica

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.

## DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

### 1. Databases (GEO, ArrayExpress, SRA): management and data mining

Introducció als principals repositoris de dades genòmiques experimentals.

### 2. Sistemes d'informació genòmica: Biomart

Introducció a les eines que permeten l'accés a Biomart, una xarxa de bases de dades genòmiques repartides en múltiples repositoris localitzats en diferents parts del món.

### 3. Processament primari de dades: normalització de microarrays d'expressió, batch effect.

Control de qualitat i estructura poblacional de xips de genotipat. Control de qualitat, mapatge i calling de variants en seqüenciació de nova generació.

Introducció a eines bàsiques de preprocessament de dades genòmiques: R / Bioconductor, Babelomics, FastQC ...

### 4. Anàlisi d'expressió: tests d'expressió diferencial en microarrays d'expressió i RNA-seq. Biomarcadors. Firmes moleculars.

Introducció a la metodologia i eines bàsiques d'anàlisi d'expressió diferencial i selecció de gens: R / Bioconductor / limma.



## 5. Classificadors i predictors basats en expressió gènica. Cerca de classes (clustering i biclustering)

Introducció als mètodes de classificació supervisada: SVM, KNN, LDA ...

Introducció als mètodes de classificació no supervisada: UPGMA, SOTA, K-means

## 6. Anàlisi de variació estructural: amb xips de SNPs, tiling arrays i seqüenciació de nova generació. Amplificacions / delecions, LOH, translocacions i inversions.

Introducció al preprocessament de dades de SNPs. Estimació del nombre de còpies de cada regió genòmica. Introducció als mètodes de segmentació.

## 7. Anàlisi d'associació d'SNPs i variants en estudis cas-control i famílies.

Introducció a les diferents metodologies d'anàlisi d'associació i linkage.

## 8. Anàlisi de mutacions (resecuenciación). Cerca de gens de malaltia.

Introducció a les eines bioinformàtiques i les bases de dades disponibles per prediure o inferir la patogeneicitat de les variants genòmiques.

## 9. Anàlisi funcional: mètodes d'enriquiment funcional, general-set, network anàlisi i mètodes de prioritització.

Introducció a les diferents metodologies que permeten combinar dades experimentals amb la informació disponible en bases de dades.

## 10. Integració de dades i modelatge de sistemes biològics senzills

Anàlisi combinat de diferents mesures genòmiques: expressió, numero de còpies, variants ...

### VOLUM DE TREBALL (HORES)

#### ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Teoria	21,00
Laboratori	9,00
<b>Total hores</b>	<b>30,00</b>

**ACTIVITATS NO PRESENCIALS**

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	0,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	27,00
Estudi i treball autònom	63,00
Preparació de classes	5,00
Preparació d'activitats d'avaluació	15,00
Resolució de casos pràctics	18,00
<b>Total hores</b>	<b>128,00</b>

**METODOLOGIA DOCENT**

MD1 - Tasques formatives del procés d'ensenyament-aprenentatge entorn a la interacció a l'aula mitjançant sessions expositives. Inclouen les tasques prèvies de preparació (recerca d'informació, lectura de textos facilitades pel professorat), les pròpies sessions lectives i un treball d'aprofundiment posterior.

MD2 - Aprenentatge mitjançant resolució de problemes i casos d'estudi, a través dels quals es va adquirint competències sobre els diferents aspectes de les matèries i assignatures.

MD3 - Activitats pràctiques de laboratori. Inclouen preparació, realització de les pràctiques amb el seguiment i suport del professorat, treball autònom on-line i elaboració d'informes de les pràctiques.

MD4 - Competències transversals. Inclouen l'assistència a cursos, conferències o taules rodones organitzades per la CCA del Màster i / o realització d'un treball bibliogràfic sobre temes que contribueixin a la formació integral. Elaboració d'una memòria de les activitats.

**AVALUACIÓ**

A les dues convocatòries:

SE1: Avaluació continuada, 5% de la nota.

SE2: Avaluació d'activitats serà el 30% de la nota.

SE3: Avaluació de Memòries o informes, 65% de la nota

L'avaluació continuada només es tindrà en compte a la primera convocatòria.



## BIBLIOGRAFIA

- Bioinformatics and Computational Biology Solutions Using R and Bioconductor Robert Gentleman 2005.
- "Bioinformatics and Computational Biology. Technological Advancements, Applications and Opportunities"  
Edited By Tiratha Raj Singh, Hemraj Saini, Moacyr Comar Junior.  
Published July 30, 2025 by Chapman & Hall.
- [http://books.google.es/books?id=e8-CfJ5RlgAC&dq=bioconductor&hl=en&sa=X&ei=QC7oUZzSBcHbPaGqgNgL&redir\\_esc=y](http://books.google.es/books?id=e8-CfJ5RlgAC&dq=bioconductor&hl=en&sa=X&ei=QC7oUZzSBcHbPaGqgNgL&redir_esc=y)