FITXA IDENTIFICATIVA

DADES DE L'ASSIGNATURA

Codi: 44696
Nom: Tècniques bioinformàtiques
Cicle: Màster Universitari Oficial
Crèdits ECTS: 2,5
Curs acadèmic: 2026-27

TITULACIONS

Titulació	Centre	Curs	Periode
2224 - M.U. en Investigació i Desenvolupament en Biotecnologia i Biomedicina	Facultat de Ciències Biològiques	1	Primer quadrimestre

MATÈRIES

Titulació	Matèria	Caràcter
2224 - M.U. en Investigació i Desenvolupament en Biotecnologia i Biomedicina	Noves tecnologies	OBLIGATÒRIA

COORDINACIÓ

BARRIO ESPARDUCER ELADIO

RESUM

La Bioinformàtica va ser originalment definida com una matèria interdisciplinària que incloïa els camps de la biologia, la informàtica, les matemàtiques i l'estadística, sent el seu objectiu analitzar les dades de seqüències biològiques, els continguts i estructures dels genomes, la predicció de l'estructura i funció de macromolècules, i l'anàlisi de la variabilitat genòmica.

Amb l'arribada de l'era de la genòmica, la bioinformàtica ha estès el seu camp d'estudi a l'anàlisi massiva de dades biològiques, entre ells els derivats dels éssers humans i, per tant, té actualment una gran importància en la investigació biomèdica i biotecnològica.

Els continguts d'aquesta assignatura s'han pensat com a extensió avançada de la formació prèvia que han de tenir els estudiants del màster procedents de graus en els que ja s'imparteixen nocions bàsiques de bioinformàtica. Els coneixements i habilitats que s'adquiriran en aquest curs han de ser definits com tècniques bioinformàtiques, ja que el que es pretén no és formar bioinformàtics, sinó professionals de la biomedicina o la biotecnologia amb capacitat de comprendre i utilitzar els procediments d'anàlisi bioinformàtic a nivell d'usuari avançat.

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 hi ha restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis del màster, ni cap tipus de requisits previs

COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENENTATGE

2224 - M.U. en Investigació i Desenvolupament en Biotecnologia i Biomedicina

Adquirir destreses en el maneig de les metodologies avançades empleades en les biociencias moleculars i en el registre anotat d'activitats.

Aplicar el raonament crític i l'argumentació des de criteris racionals.

Aprenentatge en la redacció d'articles científics en els camps de la Biomedicina i la Biotecnologia.

Capacitat de seleccionar i gestionar els recursos disponibles (instrumentals i humans) per a optimitzar resultats en investigació.

Capacitat per a preparar, redactar i exposar en públic informes i projectes de forma clara i coherent, defendre'ls amb rigor i tolerància i respondre satisfactòriament a les crítiques que pogueren derivar-se de la seua exposició.

Dominar el mètode científic, el plantejament de protocols experimentals i la interpretació de resultats en l'àmbit biomèdic i biotecnològic.

Manejar adequadament les fonts d'informació científica i posseir l'habilitat de fer una valoració crítica de les mateixes, integrant la informació per a aportar coneixements a grups d'investigació multidisciplinària.

Posseir i comprendre coneixements que aporten una base o una oportunitat per a ser originals en el desenrotllament i/o aplicació d'idees, sovint en un context d'investigació.

Posseir les habilitats d'aprenentatge que els permeten continuar estudiant d'un mode que haurà de ser en gran manera autodirigit o autònom.

Saber aplicar els coneixements adquirits i la seua capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seua àrea d'estudi.

Saber comunicar les seues conclusions (i els coneixements i raons últimes que les sustenten) a públics especialitzats i no especialitzats d'un mode clar i sense ambigüitats

Saber dissenyar estratègies experimentals multidisciplinàries en l'àmbit de les biociencias moleculars per a la resolució de problemes biològics complexos, especialment els relacionats amb salut humana.

Ser capaços d'accedir a la informació necessària en l'àmbit específic de la matèria (bases de dades, articles científics, etc.) i tindre prou criteri per a la seua interpretació i ocupació.

Ser capaços d'analitzar de forma crítica tant el seu treball com el del seu companys.

Ser capaços d'aplicar l'experiència investigadora adquirida tant en l'empresa privada com en organismes públics.

Ser capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, sent incompleta o limitada, incloga reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.

Ser capaços d'integrar les noves tecnologies en la seva tasca professional i / o investigadora.

Ser capaços de realitzar una presa ràpida i eficaç de decisions en situacions complexes de la seua labor professional o investigadora, per mitjà del desenrotllament de noves i innovadores metodologies de treball adaptades a l'àmbit científico/investigador, tecnològic o professional en què es desenrotlle la seua activitat.

Ser capaços de treballar en equip, sense discriminació entre hòmens i dones, amb eficiència en la seua labor professional o investigadora adquirint la capacitat de participar en projectes d'investigació i col·laboracions científiques o tecnològiques.

Utilitzar adequadament les ferramentes informàtiques, mètodes estadístics i de simulació de dades, aplicant els programes informàtics i l'estadística als problemes biomèdics i biotecnològics.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció a la Bioinformàtica

Què és la Bioinformàtica. Àrea multidisciplinària. Subàrees d'aplicació de la Bioinformàtica. Nocions bàsiques sobre formats de fitxers i procediments d'anàlisi de dades `òmiques¿

2. Mètodes d'assemblatge genòmic

Tipus de dades generades per ultraseqüenciació, formats de seqüències i arxius. Avaluació de la qualitat de les seqüències i pretractament de les dades. Tipus d'assembladors, algorismes per a l'assemblatge 'de novo' i 'mapping'. Avaluació de la qualitat dels assemblatges genòmics. Ús de bases de dades de seqüències: SRA. Anàlisi de dades de reseqüenciació: 'variant calling'

3. Procediments d'anotació de genomes

Formats d'arxius d'anotació de genomes: GFF, EMBL, GenBank. Estratègies actuals d'anotació: mètodes avançats de predicció de gens i transferència d'anotació. Algorismes per a la detecció de gens. Qualitat de l'anotació.

4. Anàlisi de l'expressió gènica per RNAseq: tractament de les dades

Control de la qualitat de les lectures de RNAseq. Mètodes d'alineament de lectures de RNAseq. Normalització de dades de RNAseq. Mesures d'abundància de la transcripció

5. Conceptes d'estadística aplicada a la bioinformàtica

- Disseny d'estudis i regles de tractament de dades
- Estadística inferencial. Intervals de confiança i contrast d'hipòtesi
- Introducció a R i Bioconductor

6. Anàlisi estadístic clàssic aplicat a dades òmiques

- Test t, ANOVA i mètodes no paramètrics aplicats a dades òmiques
- El problema de les comparacions múltiples. FDR
- Realització i interpretació d'anàlisis en R

7. Modelització estadística de dades òmiques (I)

- Concepte d'anàlisi multivariable
- Correcció del batch effect
- Integració de dades clíniques/epidemiològiques
- Models lineals.

8. Modelització estadística de dades òmiques (II)

- Regressió binomial negativa. Anàlisi de RNAseq
- Realització i interpretació d'anàlisis en R

9. Models predictius amb biomarcadors òmics

- Descripció del problema
- Tècniques de regressió amb penalització
- Random Forest
- Realització i interpretació d'anàlisis en R.

10. Anàlisi de la variabilitat genètica dels genomes

Filogenòmica: anàlisi filogenètic de genomes. Genòmica de poblacions: anàlisi d'estructura poblacional a partir de la variabilitat genòmica. Anàlisi de selecció a nivell genòmic

VOLUM DE TREBALL (HORES)

ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Aula informàtica	25,00
Total hores	**25,00**

ACTIVITATS NO PRESENCIALS

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	1,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	6,00
Estudi i treball autònom	10,00
Preparació de classes	8,00
Preparació d'activitats d'avaluació	5,00
Resolució de casos pràctics	7,50
Total hores	**37,50**

METODOLOGIA DOCENT

Les classes seran teòric-pràctiques, per la qual cosa s'impartiran en aula d'informàtica.

Per a cada tema, es farà:

1) Una introducció de conceptes teòrics que requeriran de tasques prèvies de preparació per part dels alumnes (lectura de textos facilitats pel professorat).

2) Aprenentatge mitjançant resolució de problemes i casos d'estudi pràctics, a través dels quals es van

adquirint competències sobre els diferents aspectes de la matèria.

3) Treball autònom no presencial per a la resolució individual de nous problemes i exercicis teòric-pràctics.

4) Competències transversals. Es poden considerar l'assistència a una conferència, seminari, taula redona sobre temàtiques relacionades amb l'assignatura el curs, impartides al campus de Burjassot-Paterna, i organitzades per la CCA del Màster o per els departaments, centres i instituts d'investigació del campus.

AVALUACIÓ

Es durà a terme una avaluació continuada de cada estudiant, basada en distintes activitats presencials i no presencials descrites en l'apartat de Metodologia, valorant-se l'assistència a totes les activitats presencials, la realització i presentació de tots els treballs i activitats complementàries, la participació i el grau d'implicació en el procés d'ensenyança i aprenentatge.

Els aspectes concrets a valorar seran els següents:

1. Proves objectives sobre els continguts de l'assignatura de forma presencial o a través de l'aula virtual (poden ser de qüestions tant teòriques com practiques de tipus test o resposta breu) i l'avaluació de exercicis, treballs i qüestionaris realitzats al llarg del curs. Aquestes proves i exercicis seran avaluats per cada professor de les diferents parts de l'assignatura, i la nota final serà la mitjana ponderada de les notes de les diferents parts, d'acord amb les hores de cadascuna. La nota d'aquest apartat representarà un 80% de la nota final.

2. Avaluació de la participació en les activitats presencials, tutories de grup i altres activitats. Entre altres coses, en aquest apartat es valorarà la capacitat de plantejar dubtes, de proposar respostes i de dirigir la discussió en grup, i l'assistència a classe, com un epígraf més de l'avaluació continuada de l'alumne. La nota d'aquest apartat representarà un 20% de la nota final.

Serà condició indispensable per a superar l'assignatura, aconseguir almenys una nota final de 5 sobre 10.

BIBLIOGRAFIA

- Hedderich, J. Applied Statistics: Methods using R. Springer. 2024
- Korpelainen E, Tuimala J, Somervuo P, Huss M, Wong G. RNA-seq data analysis: a practical approach. CRC Press; 2014.
- Krijnen, WP. Applied Statistics for Bioinformatics using R 2nd edition, 2022
- Lee, JK (Ed.) Statistical Bioinformatics A Guide for Life and Biomedical Science Researchers WileyBlackwell, 2010
- Lemey P, Salemi M, Vandamme AM (Ed.) The phylogenetic handbook. A practical approach to phylogenetic analysis and hypothesis testing. 2nd ed. Cambridge: Cambridge University Press; 2009
- Masoudi-Nejad A, Narimani Z, Hosseinkhan N. Next Generation Sequencing and Sequence Assembly: Methodologies and Algorithms. Springer Briefs in Systems Biology, 2013
- Soh J, Gordon PMK, Sensen CW. Genome Annotation. Chapman & Hall/CRC, 2012
- Toll, AP (Ed.) Structural Bioinformatics. Ceed Publishing, 2012
- Yang, Z. Computational Molecular Evolution. Oxford: Oxford Univ. Press; 2006
- Baker, M. (2012). De novo genome assembly: what every biologist should know. Nature Methods, 9(4), 333337. http://doi.org/10.1038/nmeth.1935
- Ekblom, R., & Wolf, J. B. W. (2014). A field guide to whole-genome sequencing, assembly and annotation. Evolutionary Applications, 7(9), 10261042. http://doi.org/10.1111/eva.12178
- Gauthier J, Vincent AT, Charette SJ, Derome N. (2019). A brief history of bioinformatics. Briefings in Bioinformatics. 20(6):1981-1996. doi:10.1093/bib/bby063
- Li H, Durbin R. (2024) Genome assembly in the telomere-to-telomere era. Nat Rev Genet. doi: 10.1038/ s41576-024-00718-w
- Valiente-Mullor C, Beamud B, Ansari I, et al. (2021) One is not enough: On the effects of reference genome for the mapping and subsequent analyses of short-reads. PLoS Comput Biol. 17(1): e1008678. doi:10.1371/journal.pcbi.1008678