

AIM V - MÒDUL BIOINFORMÀTICA FACULTAT DE MEDICINA. UAB

Curs 2024-2025

Codi 102904

Professors responsables:

Angel González Wong

e-mail: Angel.Gonzalez@uab.cat

Gianluigi Caltabiano

e-mail: Gianluigi.Caltabiano@uab.cat

Prerequisites

Es recomanable que l'estudiant hagi assolit unes competències bàsiques en l'àmbit digital, biologia molecular i bioestadística. A més, es considera important disposar d'un nivell adequat de coneixements en comunicació científica, preferiblement en anglès, donat que gran part de les fonts d'informació i recursos estan disponibles en aquest idioma. Es valorarà també que els alumnes tinguin una certa familiaritat amb les eines bàsiques d'anàlisi de dades i bases de dades biomèdiques.

Objectius

1. Objectius Generals:

- Dotar els estudiants de les habilitats bàsiques i avançades per a l'ús de les eines Bioinformàtiques, tan imprescindibles en l'actual recerca mèdica i en la pràctica clínica moderna.
- Fomentar una comprensió crítica sobre l'aplicació de la Bioinformàtica en el diagnòstic, pronòstic i tractament de malalties, així com en la personalització de la medicina mitjançant l'ús de dades genòmiques i altres recursos biomèdics digitals.

2. Objectius Específics:

- Utilitzar eficaçment els principals recursos electrònics de Bioinformàtica que ofereixen accés a bases de dades i eines per a la recerca Biomèdica, Genòmica i Proteòmica, com ara NCBI, EMBL-EBI i altres, per obtenir informació rellevant en el camp de la Medicina.
- Reconèixer la utilitat i la potencialitat de les tecnologies d'informació Bioinformàtica en diverses àrees del coneixement mèdic, com l'oncologia, la Genètica i la Farmacogenòmica, i aplicar-les de manera efectiva per extreure conclusions clíniques.
- Interpretar i analitzar dades biològiques mitjançant eines Bioinformàtiques, facilitant la identificació de variants genètiques clíniques en malalties hereditàries i altres patologies.
- Desenvolupar la capacitat d'integrar coneixements Bioinformàtics en la recerca científica, contribuint així a projectes interdisciplinaris que connecten la biologia computacional amb la pràctica clínica.

Competències

Les competències que l'estudiant adquirirà en completar el mòdul són:

- **Habilitats Tècniques:**
 - Aprendre a manejar eines i recursos d'informació Bioinformàtica per a l'anàlisi de dades biomèdiques i la seva aplicació en la investigació clínica.
 - Familiaritzar-se amb els procediments per cercar i interpretar informació genètica a partir de bases de dades públiques com dbSNP, ClinVar, OMIM, i aplicar-la en el context de casos clínics.
 - Integrar eines Bioinformàtiques en l'anàlisi de malalties complexes, tant genètiques com multifactorials.
- **Competències Generals:**
 - Desenvolupar competències d'aprenentatge autònom: capacitat d'organització del treball independent, gestió del temps, treball en equip i anàlisi crítica de la informació científica.
 - Aplicar els coneixements adquirits en assignatures prèvies com la biologia molecular i la bioestadística per resoldre problemes complexos en el context clínic simulat.
 - Capacitat per a la comunicació efectiva de resultats científics, tant de manera oral com escrita, utilitzant els recursos bioinformàtics adequats.
- **Competències Transversals:**
 - Fomentar l'autonomia de l'estudiant en la cerca d'informació científica i en la resolució de casos pràctics de forma crítica i col·laborativa.
 - Desenvolupar habilitats de treball en equip multidisciplinari, fent ús d'eines Bioinformàtiques en entorns clínics i de recerca.
 - Promoure l'habilitat de prendre decisions basades en l'anàlisi de dades biomèdiques complexes, especialment en el diagnòstic i tractament personalitzat de pacients.

Continguts

El mòdul de Bioinformàtica es compon de 5 sessions presencials de 2 hores cadascuna, que combinen classes teòriques i pràctiques tutelades, així com activitats autònomes. La docència serà de tipus mixt, amb una part inicial introductòria a les eines més utilitzades, seguit de la resolució de casos pràctics, tant de manera tutoritzada com autònoma. Al final del mòdul, els estudiants treballaran en grups per preparar i presentar un cas clínic complex, fent ús de les eines bioinformàtiques estudiades.

Sessió 1 (2h) - Introducció a les eines i recursos bàsics Bioinformàtics (ABP):

S'introduirà als estudiants en les eines i recursos més utilitzats en Bioinformàtica, incloent-hi bases de dades genòmiques (NCBI, EMBL-EBI) i navegadors de genoma. Es realitzaran exercicis pràctics d'ús de Genome Data Viewer, Ensembl i altres plataformes.

Sessió 2 (2h) - Variacions Genètiques i Malalties Mendelianes (ABP):

S'estudiaran les variacions genètiques i la seva relació amb les malalties mendelianes, fent ús de bases de dades com dbSNP, ClinVar i OMIM. S'analitzaran casos pràctics relacionats amb mutacions i variants clíniques.

Sessió 3 (2h) - Resolució tutoritzada d'un cas (ABP):

Es presentarà un cas clínic que els estudiants hauran de resoldre mitjançant eines bioinformàtiques. Aquesta sessió serà guiada per professors, permetent als alumnes aplicar els coneixements adquirits en les sessions anteriors.

Sessió 4 (2h) - Resolució en grup d'un cas escollit (ABP):

Els estudiants, dividits en grups, treballaran de manera autònoma en la resolució d'un cas clínic seleccionat. Cada grup utilitzarà les eines Bioinformàtiques més adequades per arribar a conclusions diagnòstiques i terapèutiques.

Sessió 5 (2h) - Congrés: Presentacions orals avaluades del cas (ABP):

Els grups presentaran els resultats del seu treball davant els companys i professors, en format de congrés científic. Es valorarà tant la qualitat científica del treball com la capacitat de comunicació oral.

Avaluació

L'avaluació serà continuada i es basarà en:

1. Assistència i participació activa a les sessions (30%):

L'assistència és obligatòria en totes les sessions. Es valorarà la participació activa a les classes i la contribució dels estudiants a la resolució dels casos i exercicis.

2. Resolució de qüestionaris i exercicis pràctics (40%):

Es lliuraran qüestionaris en cada sessió que els estudiants hauran de resoldre utilitzant els recursos bioinformàtics estudiats. Aquests qüestionaris tindran com a objectiu consolidar els coneixements adquirits i garantir la seva aplicació pràctica.

3. Presentació final en el Congrés (30%):

Els estudiants presentaran els resultats de la resolució d'un cas clínic en grup, utilitzant les eines bioinformàtiques més adequades. La presentació es farà en format PowerPoint i es valorarà tant la qualitat científica com la capacitat expositiva.

Bibliografia Recomanada

- Introducció a la Bioinformàtica / Teresa K. Attwood, David J. Parry-Smith; traducció: Fernando González Candelas. Madrid: Prentice Hall, 2002.
- Translational Bioinformatics in Healthcare and Medicine. 1st Edition - May 13, 2021.
- Next generation sequencing and the future of genetic diagnosis. Neurotherapeutics. 11: 699-707. 2014.
- Diagnostic Clinical Genome and Exome Sequencing. New England Journal of Medicine. 370: 2418-2425. 2014

Programari

A l'inici del mòdul es facilitarà el programari específic necessari per realitzar les activitats pràctiques, incloent-hi accés a bases de dades i eines en línia.

Recursos d'Internet

- [National Institutes of Health \(NIH\)](#)
- [National Center for Biotechnology Information \(NCBI\)](#)
- [European Bioinformatics Institute \(EMBL-EBI\)](#)
- [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#)
- [National Human Genome Research Institute](#)
- [MedlinePlus en Español](#)
- [Pharmacogenomics Knowledgebase \(PharmGKB\)](#)
- [The Genetic and Rare Diseases \(GARD\) Information Center](#)

PROGRAMA AIM V 2024-2025

PROGRAMA DEL CURS

Presentació de l'assignatura. Dr. Oscar Len
Discussió de casos clínics

Cas clínic 1. Dr. Vicenç Falcó

Cas Clínic 2. Dr. Vicenç Falcó

Cas Clínic 3. Dr. Joaquin Burgos

Cas Clínic 4. Dr. Joaquin Burgos

Cas Clínic 5. Dr. Fernando Salvador

Cas Clínic 6. Dr. Fernando Salvador

Cas Clínic 7. Dr. Arnau Monforte

Cas Clínic 8. Dra. Adaia Albasanz

Cas Clínic 9. Dr. Òscar Len

Cas Clínic 10. Dr. Òscar Len

Professors I Càrrega Docent

Professor	Tasca	Teoria (hores)	Seminaris (hores)
Dr. Òscar Len	Coordinació i casos clínics	1	6
Dr. Vicenç Falcó	Casos clínics	1	6
Dr. Joaquin Burgos	Casos clínics	1	6
Dr. Fernando Salvador	Casos clínics	1	6
Dr. Arnau Monforte	Cas clínic	1/2	3
Dra. Adaia Albasanz	Cas clínic	1/2	3
Total		5	30