



Máster en Bioquímica, Biología Molecular y Biomedicina

**Facultad de Ciencias Químicas
Universidad Complutense de Madrid**

Guía Docente:

GENOMAS Y ANÁLISIS GENÓMICO

GENOMES AND GENOME ANALYSIS

2024-2025

Nombre de la asignatura / Course title

Genomas y análisis genómico / Genomes and genome analysis

Duración del curso / Length of course

Primer semestre / First semester

Créditos ECTS y carácter / ECTS credits & status

6 ECTS

Optativa / Optional

Contenidos básicos / Basic contents

- Estructura, función y adaptación de los genomas. Tecnologías genómicas y de secuenciación. Análisis bioinformático de secuencias y de genomas. Genómica Biomédica y evolutiva.
- Structure, function and adaptation of genomes. Genomic and sequencing technologies. Bioinformatic analysis of sequences and genomes. Biomedical and evolutionary genomics.

Profesores y ubicación / Professors & location**Profesor/Professor:**

Sara Pérez Luz

Depart.:

Bioquímica y Biología Molecular

e-Mail:sperez16@ucm.es

3 ECTS

Profesor/Professor:

Antonio Puyet Catalina

Depart.:

Bioquímica y Biología Molecular

e-Mail:apuyet@ucm.es

3 ECTS

Objetivos y competencias / Objectives & skills**Objetivos/Objectives**

- Estudiar las estructuras y funcionalidades de los genomas de organismos representativos en la escala evolutiva y en mayor detalle del genoma humano. Estudiar los fundamentos adaptativos y evolutivos de los genomas, así como la tecnología utilizada para su análisis. Conocer el genoma humano en la salud y en la enfermedad, los cambios epigenómicos que modulan la función del genoma y también la metagenómica.

- ❑ To study the structures and functionalities of the genomes of representative organisms within the evolutionary scale and in greater detail of the human genome. To study the adaptive and evolutionary foundations of the genomes, as well as the technology used for their analysis. To know the human genome in health and disease, the epigenomic changes that modulate the function of the genome and also the metagenomics.

Competencias/Skills

Competencias de carácter general/General skills:

CG1.- Demostrar una comprensión sistemática y un dominio de las habilidades y métodos de investigación en el área genómica a nivel estructural y funcional, así como de los métodos de análisis genómico.

- ❑ To demonstrate a systematic understanding and mastery of research skills and methods in genomics at a structural and functional levels, as well as on genomic analysis methodologies.

CG2.- Analizar de modo crítico, evaluar y desarrollar ideas nuevas y complejas en el área del análisis genómico y de la estructura y adaptación funcional de los genomas.

- ❑ To critically analyze, evaluate and generate new and complex ideas in the field of genomics and in the structure and functional adaptation of genomes.

Competencias específicas/Specific skills:

CE1-BMES2.- Explicar a nivel adaptativo las diferentes estructuras y funciones de los genomas. Utilizar métodos computacionales de visualización y análisis genómico.

- ❑ To explain at adaptive level the different structures and functions of the genomes. To use computational methods of genome visualization and analysis.

CE2-BMES4.- Analizar las relaciones estructura-función en los genomas. Reconocer las instrucciones funcionales diferenciales que portan los genomas y sus mecanismos epigenéticos

- ❑ To analyze structural-functional relationships within the genomes. To identify the differential functional instructions carried by genomes and their epigenetic mechanisms.

CE4-BMES8.- Desarrollar una visión integradora de la secuenciación de DNA, genómica y genómica funcional

- ❑ To develop an integrated view of DNA sequencing, genomics, and functional genomics.

Competencias transversales/Transversal skills:

CT1.- Elaborar, escribir y defender informes de carácter científico y técnico.

- ❑ To elaborate, write and defend scientific and technical reports

CT2.- Trabajar en equipo.

- ❑ Ability to work in multidisciplinary teams.

CT3.- Valorar la importancia de la sostenibilidad y el respeto al medio ambiente y a la diversidad de las especies.

- To understand the importance of respecting and keeping the environment and species diversity.

CT4.- Demostrar capacidad de auto-aprendizaje.

- The ability to update one's knowledge autonomously

CT5.- Demostrar compromiso ético.

- To show ethical commitment.

CT6.- Comunicar resultados de forma oral/escrita.

- To be able to communicate results orally and in writing Spanish and English.

CT7.- Trabajar con seguridad en laboratorios de investigación.

- To work with safety and precaution in research laboratories.

CT8.- Demostrar motivación por la investigación científica.

- To show motivation for scientific research.

Contextualización en el Máster/Situation within the Masters' program.

Situación del curso en el Programa del Máster

Modulo	Materia	Asignatura
Avances en Investigación Biomolecular	Biología Molecular, Estructural y de Sistemas	Genomas y análisis genómico

Situation within the Master's program

Module	Material	Course
Advances in Biomolecular Research	Molecular, Structural, and System Biology	Genomes and genome analysis

Programa de la asignatura/ Course syllabus

(Español)

1. Introducción al análisis de genomas: técnicas de secuenciación, ensamblaje y anotación de genomas.

2. Origen y evolución de la complejidad genómica: diversidad genómica, evolución del genoma de parásitos, metagenómica.
3. Estructura y organización del genoma: arquitectura de la cromatina.
4. Transcriptómica: métodos RNA-seq y análisis expresión diferencial.
5. Epigenómica: elementos de la regulación génica, proyectos ENCODE y ROADMAP.
6. Genómica funcional: ontologías biomédicas, bases de datos de pathways biológicos, métodos basados en redes,
7. Genómica de poblaciones: diversificación del genoma humano y poblaciones genéticas.
8. Variabilidad y genómica cuantitativa: variaciones comunes y raras, SNPs, CNV, análisis QTL.
9. Medicina genómica: asociaciones genotipo-fenotipo, enfermedades raras y complejas, genómica del cáncer.

Course syllabus

1. Introduction to genome analysis, sequencing techniques, genome assembly and annotation
2. Origin and evolution of genome complexity: genome diversity, evolution of parasite genomes, metagenomics.
3. Genome structure and organization: chromatin architecture.
4. Transcriptomics: RNA-seq methods and differential expression analysis.
5. Epigenomics: gene regulatory elements, ENCODE and ROADMAP Projects
6. Functional genomics: biomedical ontologies, databases of biological pathways, network based methods.
7. Population genomics: human genome diversification and genetic populations.
8. Variability and quantitative genomics: common and rare genetic variations, SNPs, CNV and QTL analysis.
9. Genome medicine: rare and complex diseases, cancer genomics and network medicine.

Metodología y programación docente/ Methodology

- La práctica docente se desarrollará a través de clases teóricas, seminarios, realización de trabajos individuales y realización de prácticas en laboratorio de bioinformática. Los alumnos dispondrán de todos los materiales necesarios a través del Campus Virtual. La participación activa de los estudiantes se llevará a cabo a través de los seminarios en los que se llevará a cabo la discusión y crítica científica de determinados temas. Para este fin, el estudiante trabajará y profundizará en un tema concreto de su elección de los seleccionados en el curso por el profesor, realizando

una exposición oral y una edición pública en la Wikipedia de las partes más novedosas y significativas del tema elegido.

- Teaching activity will be developed through theoretical classes, seminars, realization of individual works and realization of practical work in bioinformatics laboratory. Students will have access to all the necessary materials through the Virtual Campus. The active participation of the students will be carried out through the seminars in which the discussion and scientific criticism of certain topics will be carried out. To this end, the student will work and deepen on a specific topic of his choice of those selected in the course by the professor, making an oral presentation and a public edition in Wikipedia of the newest and most significant parts of the chosen topic.
- La programación de la actividad docente y su contribución en los créditos de la asignatura se indica en la tabla adjunta.
- The contribution of each activity to the course credits is as indicated in the table below:

Actividad/Activity	Presencial Attendance (hrs)	Trabajo autónomo Autonomous Work (hrs)	Créditos Credits ECTS
Clases teóricas/Theory classes	14	21	1.4
Prácticas y Seminarios/ Practical applications & Seminars	33	49.5	3.3
Tutorías/ Tutorials	3	4.5	0.3
Preparación de trabajos y exámenes Preparation of seminars and exams	2	23	1
Total	52	98	6

Evaluación del aprendizaje / Evaluation of learning

- El rendimiento académico del estudiante se computará atendiendo a las calificaciones de los exámenes finales teórico (20%) y práctico (40%), del trabajo personal y de prácticas (30%) y finalmente de la participación en tutorías y seminarios (10%). La asistencia, participación activa e interés del alumno en todas las actividades se valorará positivamente en la calificación final. Los estudiantes deberán participar de forma activa y responsable en, al menos, el 70 % de las actividades formativas de carácter presencial. Las calificaciones estarán basadas en la puntuación absoluta sobre 10 puntos y de acuerdo con la escala establecida en el RD 1125/2003.
- The academic performance of the student will be computed according to the grades of the theoretical (20%) and practical (40%) final exams, of the personal work and practices (30%) and finally of the participation in tutorials and seminars (10%). Attendance, active participation and interest of the student in all activities will be positively valued in the final grade. Students must participate actively and responsibly in face-to-face training activities. Attendance must be of, at least, 70 %. Grades will be based on the absolute score of 10 points and in accordance with the scale established in RD 1125/2003.

Idioma(s) en que se imparte / Language(s) of instruction

La asignatura se impartirá en español, aunque los estudiantes tendrán que realizar ejercicios con herramientas y bases de datos en inglés además de la bibliografía en inglés que obliga a leer y comprender esta lengua.

The course will be conducted in Spanish, although the students will have to carry out exercises with tools and databases in English in addition to the bibliography in English that requires reading and understanding this language.

Bibliografía y recursos complementarios / Bibliography & supplementary materials

La mayoría de los recursos bibliográficos se basará en artículos científicos relacionados con la materia con prioridad de aquellos relevantes en el avance científico más actual.

Además, también existen los siguientes libros que aportan conocimientos y principios básicos de los estudios que se llevarán a cabo durante el curso:

Most of the bibliographic resources will be based on scientific articles related to the subject with priority given to those relevant to the most current scientific progress.

In addition, there are also the following books that provide basic knowledge and principles of the studies that will be carried out during the course:

- Allis, C.D. (2015) Epigenetics. Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- Brown T.A. (2008) Genomas. 3ª ed. Panamericana.
- Dessimoz C, Škunca N. (2017) The Gene Ontology Handbook. Springer Open.
- Krebs J.E., Goldstein E. S. & Kilpatrick S.T. (2013) Lewin's Genes XI. Jones & Bartlett Publisher
- Lesk A. (2017) Introduction to Genomics. 3rd ed. Oxford University Press.
- Meneely P. (2009) Advance Genetic Analysis. Genes, Genomes and Networks in Eukaryotes. Oxford University Press.
- Pevsner J. (2015) Bioinformatics and Functional Genomics, 3rd Edition. Wiley- Blackwell
- Poptsova M.S. (2014) Genome Analysis: Current Procedures and Applications. Caister Academic Press
- S.Kulkarni & J.Pfeifer. (2014) Clinical Genomics. A guide to Clinical Next Generation Sequencing. Academic Press.
- Strachan T. & Goodship J. (2014) Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science
- Wagner A. (2011) The Origins of Evolutionary Innovations. Oxford University Press.