



Máster en Bioquímica, Biología Molecular y Biomedicina

Facultad de Ciencias Químicas
Universidad Complutense de Madrid

Guía Docente:

Escenarios 1, 2 y 3

GENOMAS Y ANÁLISIS GENÓMICO

GENOMES AND GENOME ANALYSIS

2020-2021

ESCENARIO 1. PRESENCIAL**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: José Manuel Bautista
Depart.: Bioquímica y Biología Molecular
e-Mail: jmbau@ucm.es

Profesor/Professor: Armando Reyes Palomares
Depart.: Bioquímica y Biología Molecular
e-Mail: armandorp@ucm.es

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 Masters 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 las 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. Habrá control de asistencia y será un requisito imprescindible que el estudiante haya participado en, al menos, el 70 % de las actividades de carácter presencial para poder presentarse al examen escrito. 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. There will be attendance control and it will be an essential requirement that the student has participated in at least 70% of the face-to-face activities in order to take the written exam. 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

- 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. (2012) Introduction to Genomics. 2nd 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.

ESCENARIO 2. SEMIPRESENCIAL**METODOLOGÍA**

- **Clases de teoría y seminarios** impartidos por los profesores en el régimen habitual, como en el Escenario 1, y con el mismo contenido. Atendiendo al principio de *máxima presencialidad* aprobado por el Rectorado de la UCM, la sesión será seguida presencialmente por los alumnos en el aula, hasta aforo completo considerando distancia social. **Este mismo principio de *máxima presencialidad* se seguirá en las aulas de bioinformática.** Los alumnos ubicados en aulas provistas de cámaras, y que no quepan en el aula, seguirán la sesión virtualmente, bien desde su domicilio o en las zonas de uso público habilitadas por la Facultad para este fin, que estarán debidamente publicitados en el CV. Para las aulas que no tienen cámara, se establecerá un turno rotatorio de alumnos presenciales en el aula, atendiendo a la numeración del DNI. Este procedimiento podrá ser modificado por el profesor a lo largo del curso, según considere oportuno, para ir ajustando el aforo del aula con los estudiantes asistentes a su clase.
 - El material docente utilizado será el mismo que el del Escenario 1. Todo el material estará accesible y a disposición de los estudiantes a través del Campus Virtual para su utilización.
 - Los medios telemáticos utilizados para que los alumnos sin presencialidad en el aula sigan virtualmente las sesiones serán las plataformas: Collaborate disponible en el CV, Google Meet, Microsoft Teams o Zoom. El profesor mantendrá abierta una sesión de este tipo para mantener una relación directa y fluida con los estudiantes que asisten virtualmente, pudiendo así proyectarse simultáneamente la presentación .ppt y seguir las tradicionales explicaciones que se den en el aula.
- **Tutorías Individuales**
Se realizarán por video conferencia y/o correo electrónico.
- **Seguimiento del alumnado**
En la parte de docencia que se realiza de forma presencial se seguirán las mismas técnicas empleadas de forma tradicional.
En la parte de docencia virtual el seguimiento se realizará por diversas técnicas, según considere el profesor: mediante la herramienta de registro de actividades de cada sesión (Collaborate), el nombre de los asistentes (Google meet), hoja de firmas habilitada en el CV a modo de cuestionario, análisis de descargas efectuadas por los alumnos en el CV, etc.

EVALUACIÓN

Se realizarán las actividades de evaluación, ejercicios y exámenes presenciales con el procedimiento descrito en el Escenario 1.

ESCENARIO 3. TOTALMENTE VIRTUAL

METODOLOGÍA

- **Clases de teoría y seminarios virtuales:** se realizarán publicando en el Campus Virtual las lecciones de la asignatura con contenido teórico del tema y presentación de Power Point, que podrán estar acompañadas de grabaciones de voz con explicaciones como si fuese una clase presencial, así como videos u otros tipos de materiales que los profesores de la asignatura consideren de relevancia e interés. Asimismo, se podrán impartir clases online, síncronas, en el horario establecido para la clase, mediante el empleo de plataformas como Collaborate o Google Meet, que permiten la participación de los alumnos y la interacción de los alumnos con el profesor, o y/o asíncronas, mediante grabación de la clase y subida al Campus Virtual.
- **Tutorías virtuales** para la resolución de dudas se llevarán a cabo tutorías de forma individual o en grupos reducidos, que se realizarán en horas diferentes al horario de las clases. Se utilizará la plataforma de Collaborate (Campus Virtual). También se utilizarán otros recursos tales como el chat del Campus virtual o correo electrónico.
- **Seguimiento del alumnado**
Se realizará igual que lo descrito en el Escenario 2 para la docencia virtual.

EVALUACIÓN

Las actividades y trabajos, que no son exámenes, y que son parte de la evaluación se entregarán por vía telemática y si la actividad requiere realizar una presentación por parte del alumno se realizarán por vía telemática, previa identificación del alumno que realice la actividad mediante (i) entrada al Campus Virtual, (ii) imagen de video a través de Google Meet o Collaborate (desde la cámara del ordenador o del móvil), y (iii) comunicación telemática a lo largo de la actividad.

Los exámenes de la asignatura se realizarán en línea y tendrán la misma valoración que el examen presencial.

DESCRIPCIÓN DEL PROTOCOLO DE EVALUACIÓN

- **Identificación de estudiantes:**
En los minutos anteriores al inicio del examen, los alumnos deberán entregar un documento de compromiso escrito a mano y digitalizado en formato PDF, aceptando las normas para la realización de la prueba. El texto del documento, elaborado por el Departamento, estará disponible en el espacio de la asignatura del Campus Virtual. En dicho documento se deberá hacer constar: nombre y apellidos, firma, lugar y copia del DNI.

La identificación de los alumnos que realicen el examen se llevará a cabo a través de: (i) entrada al Campus Virtual al entorno de cuestionarios (ii) imagen de video a través de Google Meet o Collaborate (desde la cámara del ordenador o del móvil), y (iii) comunicación telemática a lo largo del examen por el chat de las plataformas.

- **Tipo de examen:**

Se realizarán exámenes empleando las diferentes utilidades del Campus Virtual de la UCM. En concreto los cuestionarios de Moodle, con la posibilidad de realizar diferentes tipos de preguntas de test y preguntas de ensayo con texto libre.

- **Seguimiento de estudiantes durante las pruebas de evaluación:**

Durante la realización de la prueba, los alumnos deberán tener conectada una cámara (del ordenador o del móvil) que haga posible la comprobación por parte del profesor del cumplimiento del compromiso firmado por el alumno para realizar el examen de forma individual y con los medios indicados. Este mismo seguimiento se utilizará para las pruebas que requieran presentación y exposición por parte del alumno.

- **Revisión de exámenes u otras actividades evaluables:**

Los estudiantes que deseen revisión solicitarán cita para la revisión a través de un formulario en el Campus Virtual. Se establecerá la agenda de revisiones individuales mediante Collaborate o Google Meet.

- **Mecanismo empleado para la documentación/grabación de las pruebas de evaluación para su posterior visualización y evidencia:**

El profesor conservará los ficheros (en el formato electrónico que se especifique) del ejercicio de examen enviados por el estudiante, con las calificaciones parciales que estime oportunas. Además, se podrá proceder a la grabación de la sesión del examen, con las limitaciones establecidas por la UCM, para posterior revisión si fuera necesario. Dicha grabación, de efectuarse, se almacenará con las medidas de seguridad necesarias en equipos de UCM y será eliminada pasado el tiempo de revisión.