



## MÁSTER UNIVERSITARIO EN GENÓMICA Y GENÉTICA POR LA UNIVERSIDAD DE SANTIAGO DE COMPOSTELA Y LA UNIVERSIDAD DE VIGO

### Nombre corto: Máster en Genómica y Genética

Universidad coordinadora: Universidad de Santiago de Compostela

Centro: Facultad de Veterinaria

Universidad participante: Universidad de Vigo

Centro: Facultad de Biología

#### • DATOS IDENTIFICATIVOS DE LA MATERIA:

-Código de la materia: **P2201104A**

-Nombre de la materia: **ANÁLISIS GENÓMICO**

-Tipo: **Obligatoria**

-Número de créditos: **3 ECTS**

-Semestre: **Primero**

-Distribución de la docencia y trabajo del alumnado:

#### Horas presenciales: **24**

Clases expositivas de presentación de contenidos: 7

Lecciones prácticas (expositivas e interactivas): 7

Actividades formativas, clases de pizarra, actividades TIC: 5

Tutorías individuales y/o en grupos reducidos: 3

Examen: 2

#### Horas de trabajo del alumnado: **51**

#### • OBJETIVOS DE LA ASIGNATURA

Adquirir conocimientos sobre los principios básicos del análisis genómico.

Conocer la metodología y la tecnología empleada en los estudios genómicos.

Adquirir conocimientos sobre las aplicaciones del análisis genómico en biomedicina, ciencias agrarias, mejora genética y estudios evolutivos.

## • CONTENIDOS

1. Estructura y organización de los genomas.
2. Genómica estructural.
3. NGS (next-generation sequencing).
4. Control de calidad de datos NGS.
5. Ensamblaje *de novo* de genomas y transcriptomas.
6. Genómica funcional.
7. Microarrays.
8. RNA-Seq.
9. Genómica comparada.
10. Genómica poblacional y evolutiva. Metagenómica.

## • TEMAS

### TEMA 1. Genomas: secuenciación y ensamblado. 4h

Estructura y organización de los genomas. Genotecas de alta capacidad. Secuenciación de nueva generación (NGS: next-generation sequencing): ventajas y desventajas de las diferentes plataformas. Aplicaciones. Control de calidad de datos NGS. Ensamblaje *de novo* de genomas y transcriptomas. Genes eucarióticos: regiones estructurales y reguladoras. Detección de genes: ORFs y predicción.

### TEMA 2. Genómica estructural y comparada. 4h

Desarrollo de marcadores a gran escala: GBS (genotyping by sequencing). Mapas genéticos de alta densidad. Mapas físicos y genéticos: integración. Genómica comparada. Detección de QTLs: Mapeo por intervalos y GWAS. Genómica poblacional y evolutiva. Marcadores neutrales vs adaptativos: huellas de selección.

### TEMA 3. Genómica funcional. 4h

Anotación funcional de los genomas. Caracterización de las regiones reguladoras de los genomas: Iso-Seq, ATAC-Seq, ChIP, Hi-C. Transcripción del ADN: microarrays y RNA-Seq. Traducción del mRNA: Ribo-Seq y Proteómica. Integración entre genómica estructural y funcional: ASE, eQTL, mQTL, análisis de redes funcionales. Aplicaciones de la genómica funcional al estudio de los procesos biológicos. Metagenómica.

## PRÁCTICAS

Práctica 1: Análisis bioinformático, estructural y comparado. 3h

Gestión y anotación de secuencias genómicas y transcriptómicas. Bases de datos. Rastreo *in silico* de marcadores genéticos: microstélites y SNPs. Mapeo genético y comparado.

Práctica 2: Análisis funcional. 4h

Extracción y calidad del ARN. Preparación de librerías. Análisis bioinformático de RNA-Seq: Control de calidad de los resultados de la secuenciación. Alineamiento contra genomas y transcriptomas. Ensamblados *de novo* del transcriptoma. Cuantificación de la expresión. Análisis de expresión diferencial.

## • BIBLIOGRAFÍA BÁSICA Y COMPLEMENTARIA

Bibliografía básica:

Brown S.M. 2013. Next-Generation DNA Sequencing Informatics, 2nd Edition. CSH-Press.

Barnes M.R. 2007. Bioinformatics for Geneticists: A Bioinformatics Primer for the Analysis of Genetic Data, 2nd Edition. Ed. Wiley-Blackwell.

Lesk AM. 2017. Introduction to genomics. 3ª Edición Oxford University Press, Oxford.

Marco D. 2011. Metagenomics: Current Innovations and Future Trends. Ed. Caister Academic Press

Pierce B.A. 2017. Genetics: a conceptual approach. 6th Ed. WH Freeman.

Poptsova M.S. 2014. Genome Analysis: Current Procedures and Applications. Caister Academic Press

Bibliografía complementaria:

Hawkins et al. 2010. Next-generation genomics: an integrative approach. Nat Rev Genet, 11: 476-486.

GTEC Consortium. 2013. The genotype-tissue expression (GTEx) project. Nat Genet, 45: 580-585.

Alföldi & Lindblad-Toh. 2013. Comparative genomics as a tool to understand evolution and disease. Genome Res, 23: 1063-1068.

Ritchie et al. 2015. Methods of integrating data to uncover genotype-phenotype interactions. Nat Rev Genet, 16: 85-97.

Andersson et al. 2015. Coordinated international action to accelerate genome-to-phenome with FAANG, the Functional Annotation of Animal Genomes project. Genome Biol, 16: 57.

Goodwin et al. 2016. Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies. Nat Rev Genet, 17: 333-351.

Hasin et al. 2017. Multi-omics approaches to disease. Genome Biol, 18: 83.

Del Angel et al. 2017. Ten steps to get started in genome assembly and annotation. F1000Res, 7: ELIXIR-148.

Mallick et al. 2017. Experimental design and quantitative analysis of microbial community multiomics. Genome Biol, 18: 228.

Robledo D, Palaikostas C, Bargelloni L, Martínez P, Houston RD (2017). Applications of genotyping by sequencing in aquaculture breeding and genetics. Rev in Aquaculture. DOI: 10.1111/raq.12193

Brown et al. 2018. High-throughput mouse phenomics for characterizing mammalian gene function. Nat Rev Genet, doi: 10.1038/s41576-018-0005-2.

Spielmann et al. 2018. Structural variation in the 3D genome. Nat Rev Genet, doi: 10.1038/s41576-018-0007-0.

Otros recursos para consulta:

Bases de datos de secuencias genómicas y transcriptómicas. Recursos de mapeo genético y comparativo. Herramientas bioinformáticas.

- Ensembl

<http://www.ensembl.org/>

- NCBI (National Center for Biotechnology Information)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

- GOLD (Genomes Online Database).

<https://gold.jgi.doe.gov/>

## • COMPETENCIAS

### Competencias Básicas:

CB6 - Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.

CB7 - Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.

CB8 - Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.

CB10 - Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida auto dirigido o autónomo.

### Competencias Generales:

CG01 - Capacidad de organización y planificación del estudio y la experimentación en las áreas de conocimientos implicadas

CG02 - Integrar conocimientos y enfrentarse a la toma de decisiones a partir de información científica y técnica.

CG04 - Creatividad para generar nuevas ideas y aplicarlas en su estudio actual y posterior.

CG05 - Capacidad de superación ante la frustración y en situaciones de estrés.

### Competencias Específicas:

CE01 - Comprender la relación entre la Genómica y la Genética y la salud humana, animal y vegetal, necesaria para el desarrollo de las diversas funciones de un profesional orientado al avance de la salud.

CE02 - Conocer los métodos y tecnologías seguros para la aplicación de los nuevos desarrollos de la Genómica y la Genética en diversos sectores productivos.

CE03 - Desarrollar las destrezas y habilidades en análisis genómico y genético, y en consejo genético.

CE04 - Ser capaz de llevar a cabo la trazabilidad del material genético para la detección de mutaciones y el control de riesgos e identificación de puntos críticos, en la salud, la producción, la manipulación y el procesado.

CE05 - Adquirir conocimientos y habilidades en el desarrollo del trabajo científico en las ciencias de la vida, al menos una de las siguientes áreas de conocimiento: Genética, Fisiología, Anatomía Patológica, Medicina Legal y Forense, Producción Animal, Producción Vegetal.

CE06 - Saber manejar las fuentes de información relacionadas con la Genómica (y otras ómicas), la Genética, sus tecnologías y los aspectos de seguridad relativos a las mismas, incluyendo la producción animal y vegetal.

### **Competencias Transversales:**

CT01 - Capacidad para comprender el significado y aplicación de la perspectiva de género en los distintos ámbitos de conocimiento y en la práctica profesional con el objetivo de alcanzar una sociedad más justa e igualitaria.

CT02 - Capacidad para comunicarse por oral y por escrito en lengua gallega.

CT03 - Sostenibilidad y compromiso ambiental. Uso equitativo, responsable y eficiente de los recursos.

CT04 - Capacidad para el aprendizaje y la integración en el trabajo en equipos multidisciplinares, la cooperación y el compañerismo, incluyendo el ámbito internacional.

CT05 - Capacidad de reflexión desde distintas perspectivas del conocimiento

CT06 - Capacidad de gestión de información, resolución de problemas y toma de decisiones

CT08 - Habilidad para el manejo de Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC)

## **• METODOLOGÍA DE LA ENSEÑANZA**

Clases expositivas presenciales o en aula virtual

Lectura y análisis de los textos proporcionados por el/la profesor/a, presencialmente y/o en el aula virtual

Talleres/ Seminarios presenciales o en aula virtual

Aprendizaje colaborativo: Trabajos grupales y/o participación en foros de debate presencial o virtual

Actividades mediante TIC (equipos informáticos)

Desarrollo de trabajos académicos y defensa presencial

Tutorías personalizadas presenciales y online

Trabajo autónomo del alumnado no presencial

## **• SISTEMA DE EVALUACIÓN**

- **Prueba escrita:** Se evaluará la adquisición de los principales conceptos teóricos por parte del alumnado (60% de la calificación en la materia). En caso de necesidad se podrá realizar online.
- **Prácticas:** Aprovechamiento de los conocimientos adquiridos con la docencia práctica y/o pruebas prácticas (20% de la calificación en la materia).

- **Evaluación continua:** Se evaluará de manera continua tanto la asistencia como la actitud y participación del alumnado, así como la calidad y claridad de exposición de los posibles trabajos presentados (20% de la calificación de la materia).

- **RECOMENDACIONES PARA EL ESTUDIO DE LA ASIGNATURA**

Asistir a todas las actividades: clases expositivas e interactivas, prácticas y seminarios.

Preguntar las dudas que puedan surgir en las actividades, presentaciones o guiones de prácticas.

Consultar la bibliografía recomendada.

Participar activamente en las clases.

Estudio regular.

Utilizar las tutorías para resolver cualquier duda o cuestión sobre la materia.