



UNIVERSITAT DE VIC  
UNIVERSITAT CENTRAL  
DE CATALUNYA

# GUIA DE L'ESTUDIANT 2017-2018

FACULTAT DE CIÈNCIES I TECNOLOGIA

**MÀSTER UNIVERSITARI EN ANÀLISI DE DADES  
ÒMIQUES / OMICS DATA ANALYSIS**



# ÍNDEX

PRESENTACIÓ . . . . .	1
FACULTAT DE CIÈNCIES I TECNOLOGIA . . . . .	3
CALENDARI ACADÈMIC . . . . .	5
Calendari acadèmic 2017-2018 . . . . .	5
PLA D'ESTUDIS . . . . .	7
ASSIGNATURES OBLIGATÒRIES DEL MÀSTER . . . . .	8
Applications . . . . .	9
Bioinformatics . . . . .	12
Epigenomics . . . . .	14
Genomics . . . . .	16
Interactomics . . . . .	19
Master's Degree Final Project . . . . .	21
Proteomics . . . . .	23
Transcriptomics . . . . .	26

## PRESENTACIÓ

El nostre centre, la Facultat de Ciències i Tecnologia de la Universitat de Vic - Universitat Central de Catalunya (UVic-UCC) es consolida fermament com a Facultat després de recollir el valuós llegat de 25 anys d'història com a Escola Politècnica Superior. En aquest nova etapa hem renovat il·lusió i compromís per la docència i la recerca de qualitat. El nostre nou nom emfatitza el caràcter ben especial del centre, ja que combina amb pesos ben similars la recerca, la transferència de coneixement i la docència en biociències i en enginyeria. Això proporciona un entorn singular i d'una riquesa extraordinària per a aquelles disciplines que tenen una mirada transversal i es troben en la interfície entre aquestes dues àrees, per exemple la Biotecnologia i l'Enginyeria Biomèdica.

La Facultat de Ciències i Tecnologia (FCT) té una clara vocació i un alt nivell d'internacionalització tant en l'àmbit de la docència com en el de la recerca. Amb un centre de recerca amb el segell TECNIO de la Generalitat de Catalunya, dues càtedres vinculades i cinc grups de recerca, dos en l'àmbit de l'enginyeria i tres en el de les biociències, que acullen investigadors, professors i alumnes interessats a fer-hi pràctiques i estades, la renovada Facultat es posiciona com a referent d'ambició pel coneixement a la Catalunya Central. No debades, i segons l'Observatori de Recerca de la Catalunya Central de la UPC, la UVic-UCC és la institució d'aquesta àrea geogràfica que més ha crescut en resultats d'investigació els darrers anys. I dins la universitat, el rol de la FCT en aquesta millora ha estat central. A més, les diverses visions que incorpora la Facultat li donen un ampli espectre d'opcions de cara a col·laborar amb el món empresarial en transferència de coneixement i posicionament dels seus alumnes. Dos exemples d'aquest èxit són les beques "estudio i treball", popularment conegudes com a "beques Sí-Sí", que permeten als estudiants combinar estudis i feina en una empresa associada al seu grau, o els contractes de doctorat industrial per als estudiants de tercer cicle, els quals poden accedir a fer la tesi doctoral amb nosaltres mentre treballen en l'entorn empresarial o professional. En el primer cas, la UVic-UCC ha estat pionera en la implementació d'aquest model de formació dual, i en el segon cas la nostra universitat i, en particular, la nostra facultat, mostra els resultats proporcionalment més rellevants de tot el sistema universitari català.

Finalment, la nostra aposta decidida per una docència de qualitat i que explori metodologies innovadores alhora que posi l'estudiant davant del nostre projecte, ha donat una marca d'identitat exclusiva a la FCT. Graus de satisfacció molt alts que ens entestem a mantenir elevats fruit d'una profunda vocació docent però també de recerca i empena per impulsar noves maneres d'ensenyar. En els darrers cursos hem apostat fortament, per exemple, per la implementació de metodologies actives d'ensenyament com l'aprenentatge basat en problemes i projectes. També cal destacar la potenciació de l'ús de dispositius portàtils per seguir les classes que necessitin programari. T'encoratjo a consultar els coordinadors de les titulacions per conèixer les característiques recomanades dels equips que has d'adquirir.

Aquesta guia virtual ha estat dissenyada per a orientar-te en diferents aspectes acadèmics i organitzatius dels estudis universitaris que es cursen a la FCT. Hi trobaràs informació sobre l'estructura organitzativa del centre, el calendari acadèmic del curs i l'organització de tots els ensenyaments.

En el context d'adaptació dels estudis universitaris al nou Espai Europeu d'Educació Superior (EEES), l'oferta formativa de la FCT posa l'accent en quatre elements: la metodologia del crèdit europeu, el suport virtual, la mobilitat internacional i la inserció laboral posterior.

- Pel que fa a la metodologia del crèdit europeu, totes les assignatures de totes les titulacions incorporen la definició de les competències que s'han d'assolir per estar capacitats per a l'exercici de la professió. També incorporen la planificació del treball (tant a l'aula com fora de l'aula) a través del pla docent de cada assignatura.
- Amb l'objectiu de millorar el teu procés d'aprenentatge, el professorat de la FCT ha elaborat continguts de les assignatures en suport virtual a la plataforma on-line de la UVic-UCC, el Campus Virtual. Aquest suport permet el seguiment específic dels plans de treball, la comunicació permanent amb el professorat i amb la resta de l'alumnat fora de l'aula física i, en el cas de titulacions en format semipresencial, la compatibilització de l'activitat acadèmica amb una activitat professional paral·lela.
- Per a la FCT la mobilitat internacional dels estudiants és una de les claus de l'èxit en les seves carreres professionals. En aquest sentit, la Facultat ofereix la possibilitat de fer el Treball de Fi de Grau o de cursar totalment o parcialment les assignatures dels cursos avançats a les universitats estrangeres amb qui té establerts convenis de col·laboració. Informa-te'n des de l'inici del curs.

- Un aposta clau de la FCT és la seva relació amb el teixit empresarial i el territori, les pràctiques obligatòries en empreses o institucions externes -formalitzades a través de convenis de cooperació educativa-, els Treballs de Fi de Grau i de Màster, els projectes de transferència tecnològica i els projectes de recerca permeten establir el primer contacte entre els estudiants i un entorn de treball afí als estudis, la qual cosa afavoreix una bona inserció laboral posterior. En aquest sentit, el programa Sí-Sí (<http://www.uvic.cat/programa-si-si>) representa el millor exemple de la vocació de la FCT, i de la UVic-UCC en general, per vetllar per l'accés dels seus titulats al mercat laboral. Després d'una selecció que té en compte l'expedient acadèmic i, de forma rellevant, les entrevistes amb els responsables del programa i de l'empresa, un bon nombre d'estudiants es poden beneficiar de pràctiques remunerades durant tota l'extensió dels estudis a la FCT des del primer dia.
- Volem destacar que l'índex d'ocupabilitat i la qualitat dels llocs de treball dels enginyers de la FCT és el més alt del sistema català segons l'informe de l'AQU «Estudi d'inserció laboral dels titulats universitaris 2014».
- Finalment, la FCT ofereix un entorn estimulants i molt actiu en l'àmbit de la recerca. Acosta't als nostres grups i centres de recerca i a les nostres càtedres. Segur que trobaràs un lloc per desenvolupar les teves aptituds i començar a entrar en el món acadèmic!

Com se'n deriva del seu nom, tota l'oferta acadèmica de la Facultat, i també tota la seva activitat de recerca i de transferència de coneixement, pivota al voltant de dues grans àrees de coneixement: 1) les biociències i 2) les enginyeries, amb diversos estudis al voltant de l'eix comú del Big Data i de la Indústria Intel·ligent (també anomenada Indústria 4.0). En aquest marc, s'han dissenyat uns itineraris curriculars complets (graus, màsters universitaris i programes de doctorat) que pretenen oferir una formació integral als estudiants que ho desitgin.

En el cas dels graus (ensenyaments de quatre anys de durada -240 crèdits ECTS: European Credit Transfer System- que posen l'accent principal en l'aprenentatge de l'estudiant i són adequats per a la inserció laboral posterior), a la FCT s'ofereixen el Grau en Biologia, el Grau en Biotecnologia i el Grau en Ciències Ambientals (a l'àrea de Biociències) i el Grau d'Enginyeria Mecatrònica, el Grau en Enginyeria Electrònica Industrial i Automàtica, el Grau en Enginyeria en Tecnologies Industrials, el Grau en Enginyeria Biomèdica, el Grau en Multimèdia, Aplicacions i Videojocs, i el Grau en Enginyeria de l'Automoció (a l'àrea d'Enginyeries).

Pel que fa als estudis de postgrau (els màsters universitaris), regulats a partir de les directrius de l'EEES, en la FCT s'ofereixen el màster en Anàlisi de Dades Òmiques / Omics Data Analysis, el màster en Enginyeria Industrial i el màster en Prevenció de Riscos Laborals. Aquests màsters, així com qualsevol altre màster oficial d'arreu d'Europa, donen entrada a qualsevol programa de doctorat del sistema europeu, inclòs el PhD Program in Experimental Sciences and Technology, als estudiants que s'orientin cap a una carrera professional investigadora en els àmbits de coneixement tecnològics i científics.

Abans d'acabar, cal afegir que la FCT té una àmplia oferta de formació contínua, amb màsters i postgraus diversos en tots els nostres camps d'expertesa.

Ja veus que la FCT aposta per tu. Tot desitjant que tinguis èxit en els estudis, en nom de tot l'equip humà de la Facultat et dono la benvinguda al nou curs (tant si enguany encetes els estudis a la UVic-UCC o els continues). Estem convençuts que el projecte acadèmic de la FCT et permetrà assolir un perfil professional complet i competent en la titulació que hagis triat. Les instal·lacions, els equipaments i el personal de la Facultat de Ciències i Tecnologia estem a la teva disposició per ajudar-te a fer-ho possible.

### **Equip de direcció de la FCT**

# FACULTAT DE CIÈNCIES I TECNOLOGIA

## Estructura

El curs 2017/18 la Facultat de Ciències i Tecnologia (FCT) de la UVic-UCC imparteix els estudis de grau següents:

- Grau en Biologia
- Grau en Biotecnologia
- Grau en Ciències Ambientals
- Doble grau en Ciències Ambientals / Biologia
- Grau en Tecnologia i Gestió Alimentària
- Grau en Enginyeria Mecatrònica
- Grau en Enginyeria Electrònica Industrial i Automàtica
- Doble grau en Enginyeria Mecatrònica / Enginyeria Electrònica, Industrial i Automàtica
- Grau en Enginyeria d'Organització Industrial
- Grau en Multimèdia. Aplicacions i Videojocs
- Grau en Enginyeria en Tecnologies Industrials
- Grau en Enginyeria Biomèdica
- Grau en Enginyeria de l'Automoció

També imparteix els estudis de màster següents:

- Màster Universitari en Prevenció de Riscos Laborals
- Màster Universitari en Anàlisi de Dades Òmiques
- Màster Universitari en Enginyeria Industrial

## Departaments

Les unitats bàsiques de docència i recerca de la Facultat són els departaments, que agrupen el professorat d'una mateixa àrea disciplinària. Al capdavant de cada departament hi ha un professor o professora que exerceix les funcions de director de Departament.

Els departaments de la FCT són:

- Departament de Biociències
- Departament d'Enginyeries

Els responsables de dirigir aquests departaments consten a l'apartat "Consell de Direcció".

## Òrgans de govern

### Consell de Direcció

És l'òrgan col·legiat de govern de la Facultat. Els seus membres consten a l'apartat "Consell de Direcció".

La gestió ordinària en el govern de la UST correspon al degà/na, el qual delega les qüestions d'organització docent en el cap d'estudis.

## **Consell de Govern**

Dins de l'organigrama el Consell de Govern es troba immediatament per sota del Consell de Direcció però és més extens, comptant amb la representació del PAS, PDI i estudiants, a més d'incloure la direcció del Campus Professional i la del centre BETA (Tecnio). Tots els membres del Consell de Govern tenen veu i vot.

## **Claustre del Centre**

Està constituït per:

- El degà o degana de la Facultat, que el presideix.
- La resta de professorat amb dedicació a la Facultat.
- El personal no docent adscrit a la Facultat.
- Dos estudiants de cada titulació.

# CALENDARI ACADÈMIC

## Graus

### Primer curs

#### *Primer semestre*

- Docència: del 25 de setembre al 19 de gener.
- Avaluacions finals i 1a recuperació: del 22 de gener al 2 de febrer.
- 2a recuperació: del 5 de febrer al 9 de febrer.

#### *Segon semestre*

- Docència: del 12 de febrer a l'1 de juny.
- Avaluacions finals i 1a recuperació: del 4 de juny al 15 de juny.
- 2a recuperació: del 18 al 22 de juny.

### 2n, 3r i 4t cursos

#### *Primer semestre*

- Docència: del 12 de setembre al 22 de desembre.
- Avaluacions finals i 1a recuperació: del 8 al 19 de gener.
- 2a recuperació: del 22 de gener al 30 de gener.
- Dipòsit del Treball de Fi de Grau: 18 de gener.
- Defensa del Treball de Fi de Grau: del 31 de gener al 2 de febrer.

#### *Segon semestre*

- Docència: del 5 de febrer al 25 de maig.
- Avaluacions finals i 1a recuperació: del 28 de maig al 8 de juny.
- 2a recuperació: del 11 al 19 de juny.
- Dipòsit del Treball de Fi de Grau: 6 de juny.
- Defensa del Treball de Fi de Grau: del 20 al 22 de juny.

## Dies festius

- 12 d'octubre, el Pilar
- 13 d'octubre, pont
- 1 de novembre, Tots Sants
- 6 de desembre, dia de la Constitució
- 7 de desembre, pont
- 8 de desembre, la Immaculada
- 23 d'abril, Sant Jordi
- 30 d'abril, pont
- 1 de maig, Festa del Treball
- 21 de maig, Dilluns de Pasqua Florida (\*)
- 5 de juliol, Sant Miquel (\*\*)
- 11 de setembre, la Diada

(\*) Aquesta festa es celebra l'11 de maig pel campus UGranollers.

(\*\*) Aquesta festa es celebra el 31 d'agost al campus UGranollers

### **Vacances**

- Nadal: del 25 de desembre de 2017 al 7 de gener de 2018, ambdós inclosos.
- Setmana Santa: del 26 de març al 2 d'abril de 2018, ambdós inclosos.



## PLA D'ESTUDIS

### Tipus de matèria

Obligatòria (OB)

Optativa (OP)

Treball de Fi de Màster (TFM)

Pràctiques Externes (PE)

Mòduls	Matèries	Assignatures	Crèdits	Tipus	Curs
Tècniques Òmiques	Genòmica	Genomics	7,0	OB	1
	Epigenòmica	Epigenomics	5,0	OB	1
	Transcriptòmica	Transcriptomics	7,0	OB	1
	Proteòmica	Proteomics	5,0	OB	1
	Interactòmica	Interactomics	7,0	OB	1
	Bioinformàtica	Bioinformatics	4,0	OB	1
Aplicacions	Aplicacions	Applications	10,0	OB	1
Treball de Fi de Màster	Treball de Fi de Màster	Master's Degree Final Project	15,0	TFM	1

## **ASSIGNATURES OBLIGATÒRIES DEL MÀSTER**

## Applications

Tipologia: Obligatòria (OB)

Crèdits: 10,0

Llengua d'impartició: Anglès

## PROFESSORAT

- Jordi Villà Freixa
- M. Luz Calle Rosingana
- Marc Noguera Julián
- Xavier Rovira Algans

## OBJECTIUS:

---

Aquesta assignatura està dividida en tres parts: comunicació científica, introducció a la metagenòmica i conferències sobre aplicacions científiques de la genòmica i l'anàlisi de dades òmiques en camps molt diversos, com l'agrigenòmica, la nutrigenòmica, les ciències ambientals, etc.

## RESULTATS D'APRENTATGE:

---

RA1. Integra eficientment els coneixements sobre dades òmiques i els aplica en contextos diversos  
RA2. Domina diferents eines de la comunicació científica en llengua anglesa, com ara la redacció de documents científics, la presentació oral o en forma de póster dels resultats d'una investigació  
RA3. Té capacitat crítica per valorar els resultats d'investigació d'altres  
RA4. Coneix a fons els principals conceptes de la metagenòmica  
RA5. Aplica adequadament les eines bioinformàtiques d'anàlisi de dades metagenòmiques i en fa una interpretació correcta

## COMPETÈNCIES

---

### Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat de reunir i interpretar dades rellevants per emetre judicis científics.

### Específiques

- Identificar contextos d'aplicació de tecnologies òmiques per resoldre problemes i qüestions.
- Ser capaços d'interpretar els resultats d'una anàlisi de dades òmiques.

## CONTINGUTS:

---

### Comunicació Científica:

- escriure un article científic
- fer una presentació oral
- elaborar un póster científic

### Conferències sobre aplicacions de la genòmica:

Per exemple:

- Nutrigenòmica: Interacció de la genètica i la dieta
- Neurogenòmica: Genòmica de les malalties neurològiques
- Aplicacions de la genòmica en la millora animal
- Genòmica i tecnologia alimentària: qualitat i resistència de les collites
- Modelització estructural i disseny de dianes terapèutiques

### Introducció a la Metagenòmica

En aquest curs s'introduirà el camp de la metagenòmica, així com les àrees en què es pot aplicar. L'objectiu és entendre quines parts es poden explorar amb aquesta tècnica i tenir una idea de les eines existents i estratègies per a l'anàlisi de dades. El curs també inclourà sessions pràctiques. L'objectiu principal serà la metagenòmica microbiana, un camp que ha crescut de forma espectacular en els últims cinc anys.

1. Introducció al camp de la metagenòmica i el seu progrés mitjançant seqüenciació i computació d'alt rendiment.
2. Anàlisi de la diversitat taxonòmica microbiana basat en fragments metagenòmics (Tags) de rDNA / RNA amplificats i no amplificats amb PCR, utilitzant sobretot QIIME i MOTHUR.
3. Anàlisi de metabolisme de comunitats microbianes.

### AVALUACIÓ:

---

Comunicació científica. Exercicis: 15%

Metagenòmica. Pràctica: 20%

Conferències: 15%

Statistical and Data Mining Methods: 50%

A més, el professor podrà valorar també la participació a classe o a través del fòrum de debats. Aquesta participació pot fer variar (augmentar o disminuir) la nota fins a un 10%.

### BIBLIOGRAFIA:

---

- Kunin V, Copeland A, Lapidus A, Mavromatis K, Hugenholtz P. "A bioinformatician's guide to metagenomics". *Microbiol Mol Biol Rev.* 2008 Dec;72(4):557-78, Table of Contents. doi: 10.1128/MMBR.00009-08. Review. PubMed PMID: 19052320; PubMed Central PMCID: PMC2593568.
- Logares R, Haverkamp TH, Kumar S, Lanzén A, Nederbragt AJ, Quince C, Kausserud H. "Environmental microbiology through the lens of high-throughput DNA sequencing: synopsis of current platforms and bioinformatics approaches". *J Microbiol Methods.* 2012 Oct;91(1):106-13. doi: 10.1016/j.mimet.2012.07.017. Epub 2012 Jul 28. Review. PubMed PMID: 22849829.

- Wooley JC, Godzik A, Friedberg I. "A primer on metagenomics". PLoS Comp. Biol. 2010 Feb. DOI:10.1371/journal.pcbi.1000667. <http://journals.plos.org/ploscompbiol/article?id=10.1371/journal.pcbi.1000667>
- Buttigieg PL, Ramette A: A Guide to Statistical Analysis in Microbial Ecology: a community-focused, living review of multivariate data analyses. FEMS Microbiol Ecol 2014, 90:543-550. DOI:10.1111/1574-6941.12437. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25314312>

## Bioinformatics

Tipologia: Obligatòria (OB)

Crèdits: 4,0

Llengua d'impartició: Anglès

### PROFESSORAT

- Arnau Cordoní Montoya
- Jordi Solé Casals
- M. Luz Calle Rosingana
- Natàlia Isabel Vilor Tejedor

### OBJECTIUS:

---

Aquest curs es divideix en dues parts :

#### **1 . Programació i gestió de bases de dades per a la bioinformàtica**

L'objectiu d'aquesta part del curs és proporcionar coneixements de programació i de gestió de bases de dades que són essencials per a la bioinformàtica: ús del sistema operatiu Linux, gestió de bases de dades, programació en Python, utilització i programació de funcions estadístiques amb R.

#### **2 . Mètodes estadístics i de mineria de dades per a l'anàlisi de dades òmiques**

L'objectiu d'aquesta part del curs és introduir els mètodes estadístics i de mineria de dades més importants per a la bioinformàtica i l'anàlisi de dades òmiques. El curs combina conferències amb sessions pràctiques que utilitzen R per la il·lustració de les diferents metodologies .

### RESULTATS D'APRENTATGE:

---

RA1. Domina el llenguatge de programació R, és capaç d'utilitzar i interpretar programes i també d'escriure algoritmes informàtics en aquest llenguatge

RA2. Domina el llenguatge de programació Python, és capaç d'utilitzar i interpretar programes i també d'escriure algoritmes informàtics en aquest llenguatge

RA3. Coneix a fons l'eina MySQL de gestió de bases de dades

RA4. Aplica i interpreta correctament els principals mètodes estadístics per a l'anàlisi de dades òmiques

RA5. Aplica i interpreta correctament els principals mètodes de mineria de dades en el context de l'anàlisi de dades òmiques

### COMPETÈNCIES

---

#### Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat per integrar en un projecte propi les observacions, comentaris o altres tipus d'aportacions fetes pels membres de l'equip de treball.

## Específiques

- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament les eines informàtiques més habituals per al tractament de dades òmiques.
- Identificar les limitacions de les eines o mètodes òmics.

## CONTINGUTS:

---

### 1 . Programació i gestió de bases de dades per a la bioinformàtica

- 1.1 . Linux
- 1.2 . Llenguatges de programació en Bioinformàtica : Python
- 1.3 . Base de Dades
- 1.4 . R i Bioconductor

### 2 . Mètodes estadístics i de mineria de dades per a l'anàlisi de dades òmiques

- 2.1 . Anàlisi exploratòria de dades - Estadística descriptiva
- 2.2 . Distribucions importants
- 2.3 . Els principis de la inferència estadística
- 2.4 . Proves estadístiques importants
- 2.5 . Proves múltiples
- 2.6 . Mètodes de remostreig en inferència
- 2.7 . Els models de regressió
- 2.8 . Mètodes de remostreig per a selecció i validació de models
- 2.9 . Models per a l'anàlisi de supervivència
- 2.10 . Mètodes no supervisats : anàlisi de conglomerats i PCA
- 2.11 . Mètodes supervisats de mineria de dades per classificació.

## AVALUACIÓ:

---

- Programació en R. Exercicis setmanals: 10%
- Programació en R. Pràctica: 40%
- Linux-Python-MySQL. Exercicis setmanals: 25%
- Linux-Python-MySQL. Pràctica: 25%
- A més, el professor podrà valorar també la participació a classe o a través del fòrum de debats. Aquesta participació pot fer variar (augmentar o disminuir) la nota fins a un 10%

## BIBLIOGRAFIA:

---

- Ripley, Brian. *Pattern recognition and neural networks*. Cambridge University Press, 1996.
- Bishop, Christopher M. *Pattern recognition and machine learning*. New York: Springer, cop. 2006.
- Theodoridis, Sergios, *Introduction to pattern recognition*. London: Academic, 2010.
- Gareth James, Daniela Witten, Trevor Hastie, Robert Tibshirani. *An Introduction to Statistical Learning with Applications in R*. New York: Springer, 2013.
- Mark Lutz. *Learning Python. Powerful Object-Oriented Programming*. O'Reilly Media, 2009
- Mitchell L Model, *Bioinformatics Programming Using Python. Practical Programming for Biological Data*. O'Reilly Media, 2009.
- Richard Cotton, *Learning R. A Step-by-Step Function Guide to Data Analysis*. O'Reilly Media, 2013.
- Michael J. Crawley, *The R book*. Wiley, 2012.
- Robert Gentleman, *R Programming for Bioinformatics*, Chapman and Hall/CRC, 2008.

## Epigenomics

Tipologia: Obligatòria (OB)

Crèdits: 5,0

Llengua d'impartició: Anglès

### PROFESSORAT

- Antonio Gómez Moruno
- M. Luz Calle Rosingana
- Sabastián Daniel Morán Salama

### OBJECTIUS:

---

Aquest curs ofereix una visió general dels mecanismes epigenètics i la seva relació amb la regulació dels gens. L'objectiu és donar a conèixer els mètodes més importants per a l'anàlisi de dades epigenòmiques.

### RESULTATS D'APRENTATGE:

---

- RA1. Coneix a fons els principals mecanismes epigenètics de la regulació gènica
- RA2. Utilitza correctament les bases de dades de l'epigenètica
- RA3. Realitza i interpreta amb rigor anàlisis de perfils epigenètics
- RA4. Analitza de manera adequada dades epigenètiques de NGS

### COMPETÈNCIES

---

#### Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat de reunir i interpretar dades rellevants per emetre judicis científics.
- Tenir la formació, aptituds, habilitats i mètodes necessaris per a la realització d'un treball de recerca en l'àmbit del màster.

#### Específiques

- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament els procediments estadístics disponibles per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament les eines informàtiques més habituals per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els principis i funcionament de les diferents tecnologies per a l'obtenció de dades òmiques.
- Identificar contextos d'aplicació de tecnologies òmiques per resoldre problemes i qüestions.
- Identificar les limitacions de les eines o mètodes òmics.
- Ser capaços d'interpretar els resultats d'una anàlisi de dades òmiques.



## CONTINGUTS:

---

### 1 . Epigenòmica

- 1.1 . Els mecanismes epigenètics de la regulació gènica
- 1.2 . La metilació de l'ADN
- 1.3 . Modificacions de les histones
- 1.4 . Bases de dades de l'epigenètica
- 1.5 . Anàlisi dels perfils epigenètics
- 1.6 . Anàlisi de dades epigenètiques NGS

## AVALUACIÓ:

---

Aquest curs s'avalua amb un treball i un examen tipus test:

- Treball: 80%
- Examen tipus test: 20%

A més, el professor podrà valorar també la participació a classe o a través del fòrum de debats. Aquesta participació pot fer variar (augmentar o disminuir) la nota fins a un 10%

## BIBLIOGRAFIA:

---

- Sandoval J, Heyn H, Moran S, Serra-Musach J, Pujana MA, Bibikova M, Esteller M. *Validation of a DNA methylation microarray for 450,000 CpG sites in the human genome*. Epigenetics 2011; 6:692-702.
- Moran S, Vizoso M, Martínez-Cardús A, Gomez A, Matías-Guiu X, Chiavenna SM, Fernandez AG, Esteller M. *Validation of DNA Methylation Profiling on Formalin-Fixed Paraffin-Embedded Samples Using the Infinium HumanMethylation 450K Microarray*. Epigenetics 2014; 6:1-5.
- Moran S, Vizoso M, Martínez-Cardús A, Gomez A, Matías-Guiu X, Chiavenna SM, Fernandez AG, Esteller M. *Validation of DNA methylation profiling in formalin-fixed paraffin-embedded samples using the Infinium HumanMethylation 450 Microarray*. Epigenetics. 2014 Apr 14;9(6). [Epub ahead of print] PubMed PMID: 24732293.
- Heyn H, Moran S, Hernando-Herraez I, Sayols S, Gomez A, Sandoval J, Monk D, Hata K, Marques-Bonet T, Wang L, Esteller M. *DNA methylation contributes to natural human variation*. Genome Res. 2013 Sep;23(9):1363-72. doi: 10.1101/gr.154187.112. Epub 2013 Aug 1. PubMed PMID: 23908385; PubMed Central PMCID: PMC375971
- Heyn H, Carmona FJ, Gomez A, Ferreira HJ, Bell JT, Sayols S, Ward K, Stefansson OA, Moran S, Sandoval J, Eyfjord JE, Spector TD, Esteller M. *DNA methylation profiling in breast cancer discordant identical twins identifies DOK7 as novel epigenetic biomarker*. Carcinogenesis. 2013 Jan;34(1):102-8. doi: 10.1093/carcin/bgs321. Epub 2012 Oct 10. PubMed PMID: 23054610; PubMed Central PMCID: PMC3534196.
- Heyn H, Li N, Ferreira HJ, Moran S, Pisano DG, Gomez A, Diez J, Sanchez-Mut JV, Setien F, Carmona FJ, Puca AA, Sayols S, Pujana MA, Serra-Musach J, Iglesias-Platas I, Formiga F, Fernandez AF, Fraga MF, Heath SC, Valencia A, Gut IG, Wang J, Esteller M. *Distinct DNA methylomes of newborns and centenarians*. Proc Natl Acad Sci U S A. 2012 Jun 26;109(26):10522-7. doi: 10.1073/pnas.1120658109. Epub 2012 Jun 11. PubMed PMID: 22689993; PubMed Central PMCID: PMC3387108.
- Guil S, Soler M, Portela A, Carrère J, Fonalleras E, Gómez A, Villanueva A, Esteller M. *Intronic RNAs mediate EZH2 regulation of epigenetic targets*. Nat Struct Mol Biol. 2012 Jun 3;19(7):664-70. doi: 10.1038/nsmb.2315. PubMed PMID: 22659877.

## Genomics

Tipologia: Obligatòria (OB)

Crèdits: 7,0

Llengua d'impartició: Anglès

### PROFESSORAT

- Angel González Wong
- Josep M. Serrat Jurado
- Juan Ramon González Ruiz
- M. Luz Calle Rosingana
- Mariona Bustamante Pineda
- Mireia Olivella García

### OBJECTIUS:

---

Aquest curs es divideix en dues parts:

#### 1. Bioinformàtica del Genoma

L'objectiu d'aquesta part del curs és introduir els mètodes i les eines més importants per a l'anàlisi de seqüències i l'alineament de seqüències en el context de la genòmica comparativa i la genòmica funcional.

#### 2. Anàlisi d'estudis d'associació de malalties complexes

L'objectiu d'aquesta part del curs és presentar les metodologies més importants per a l'anàlisi de la component genètica de malalties complexes. És un curs pràctic que combina conferències amb sessions pràctiques utilitzant R per la il·lustració de les diferents metodologies.

### RESULTATS D'APRENTATGE:

---

RA1. Identifica correctament els principals elements funcionals del genoma

RA2. Coneix i utilitza adequadament les principals bases de dades genòmiques

RA3. Aplica correctament els algorismes bioinformàtics d'alineament de dues seqüències

RA4. Resol problemes de genòmica evolutiva mitjançant la utilització de l'alineament múltiple de seqüències

RA5. Coneix correctament els principals elements de variabilitat en el genoma humà

RA6. Aplica adequadament els mètodes estadístics d'associació genètica amb un únic locus o de tot el genoma.

RA7. Sintetitza de forma argumentada els resultats dels estudis d'associació genètica

### COMPETÈNCIES

---

## Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat de reunir i interpretar dades rellevants per emetre judicis científics.
- Tenir la formació, aptituds, habilitats i mètodes necessaris per a la realització d'un treball de recerca en l'àmbit del màster.

## Específiques

- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament els procediments estadístics disponibles per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament les eines informàtiques més habituals per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els principis i funcionament de les diferents tecnologies per a l'obtenció de dades òmiques.
- Identificar contextos d'aplicació de tecnologies òmiques per resoldre problemes i qüestions.
- Identificar les limitacions de les eines o mètodes òmics.

## CONTINGUTS:

---

### 1 . Bioinformàtica del Genoma

- 1.1. Conceptes de genòmica. Elements funcionals del genoma
- 1.2. Bases de dades biològiques
- 1.3. Algorismes per a l'alineament de dues seqüències
- 1.4. Alineament múltiple de seqüències
- 1.5. Eines bioinformàtiques per a l'anàlisi de seqüències
- 1.6. Mètodes en genòmica comparativa
- 1.7. Mètodes per a la predicció de llocs funcionals

### 2. Anàlisi d'estudis d'associació de malalties complexes

- 2.1. Variabilitat del genoma humà
- 2.2. Genètica de Poblacions i desequilibri de lligament (LD)
- 2.3. El Projecte Internacional HapMap
- 2.4. Priorització de SNPs i selecció de Tag SNPs
- 2.5. Plataformes de genotipat i seqüenciació de nova generació (NGS)
- 2.6 . Els estudis d'associació : Estudis de gens candidats , Estudis de regions candidates, estudis de tot el genoma (GWAS)
- 2.7. Control de Qualitat de Dades: Estratificació de la població , Equilibri de Hardy- Weinberg
- 2.8. Proves d'associació d'un únic locus: test de Chi - quadrat i regressió logística
- 2.9. Anàlisi d'haplotips en estudis d'associació
- 2.10. Confusió i Estratificació de Població
- 2.11. Estudis d'associació de tot el genoma (Genome-Wide Association Studies)
- 2.12. Mètodes d'imputació de genotips
- 2.13. Estudis d'associació de variants del nombre de còpies (CNV)
- 2.14. Anàlisi d'interaccions gen-ambient i gen-gen.

## AVALUACIÓ:

---

Aquest curs s'avalua amb les següents activitats:

- Exercici sobre conceptes de genòmica: 10%
- Treball sobre la primera part del curs: 30%
- Examen tipus test sobre la primera part del curs: 10%

- Treball sobre la segona part del curs: 40%
- Examen tipus test sobre la segona part del curs: 10%

A més, el professor podrà valorar també la participació a classe o a través del fòrum de debats. Aquesta participació pot fer variar (augmentar o disminuir) la nota fins a un 10%.

## BIBLIOGRAFIA:

- 
- E. Blanco. *Genomica Computacional* (spanish, 248 pages). Editorial UOC. ISBN: 978-84-9029-910-4. <http://www.editorialuoc.cat/genmicacomputacional-p-1155.html?cPath=1>
  - E. Blanco. *Fundamentos de Informatica en Entornos Bioinformaticos* (spanish, 242 pages). Editorial UOC. ISBN: 978-84-9029-998-2. <http://www.editorialuoc.cat/fundamentosdeinformticaenentornosbioinformticos-p-1037.html?cPath=1>
  - *Genomes*, 3rd edition Terence A. Brown. Garland Science Pub. (2007). ISBN-10: 0815341385
  - *Introduction to Genomics* Arthur M. Lesk Oxford University Press (2007) ISBN: 9780199296958
  - *An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome*. The ENCODE Project Consortium. Nature, Vol. 489, pp. 57-74 (2012)
  - Nature. 2012 Nov 1;491(7422):56-65. doi: 10.1038/nature11632.
  - *An integrated map of genetic variation from 1,092 human genomes*. 1000 Genomes Project Consortium, Abecasis GR, Auton A, Brooks LD, DePristo MA, Durbin RM, Handsaker RE, Kang HM, Marth GT, McVean GA.
  - Systematic localization of common disease-associated variation in regulatory DNA. Maurano MT, Humbert R, Rynes E, Thurman RE, Haugen E, Wang H, Reynolds AP, Sandstrom R, Qu H, Brody J, Shafer A, Neri F, Lee K, Kutayavin T, Stehling-Sun S, Johnson AK, Canfield TK, Giste E, Diegel M, Bates D, Hansen RS, Neph S, Sabo PJ, Heimfeld S, Raubitschek A, Ziegler S, Cotsapas C, Sotoodehnia N, Glass I, Sunyaev SR, Kaul R, Stamatoyannopoulos JA. Science. 2012 Sep 7;337(6099):1190-5. doi: 10.1126/science.1222794. Epub 2012 Sep 5.
  - Personal omics profiling reveals dynamic molecular and medical phenotypes. Chen R, Mias GI, Li-Pook-Than J, Jiang L, Lam HY, Chen R, Miriami E, Karczewski KJ, Hariharan M, Dewey FE, Cheng Y, Clark MJ, Im H, Habegger L, Balasubramanian S, O'Huallachain M, Dudley JT, Hillenmeyer S, Haraksingh R, Sharon D, Euskirchen G, Lacroute P, Bettinger K, Boyle AP, Kasowski M, Grubert F, Seki S, Garcia M, Whirl-Carrillo M, Gallardo M, Blasco MA, Greenberg PL, Snyder P, Klein TE, Altman RB, Butte AJ, Ashley EA, Gerstein M, Nadeau KC, Tang H, Snyder M. Cell. 2012 Mar 16;148(6):1293-307. doi: 10.1016/j.cell.2012.02.009.
  - *A user's guide to the encyclopedia of DNA elements* (ENCODE). ENCODE Project Consortium1. PLoS Biol. 2011 Apr;9(4):e1001046. doi: 10.1371/journal.pbio.1001046. Epub 2011 Apr 19.

## Interactomics

Tipologia: Obligatòria (OB)

Crèdits: 7,0

Llengua d'impartició: Anglès

### PROFESSORAT

- Lara Nonell Mazelon
- M. Luz Calle Rosingana

### OBJECTIUS:

---

L'objectiu d'aquesta curs és presentar les metodologies més importants de Genòmica Integrativa . Això inclou la visualització de les dades genòmiques multidimensionals , anàlisi d'enriquiment i eines bioinformàtiques per a l'anotació funcional i la construcció de xarxes . És un curs pràctic que combina conferències amb sessions pràctiques per a la il·lustració de les diferents metodologies .

### RESULTATS D'APRENTATGE:

---

- RA1. Coneix amb profunditat els conceptes de xarxes biològiques i les propietats de l'interactoma
- RA2. Aplica amb rigor els mètodes per a l'anàlisi de xarxes
- RA3. Domina els conceptes de genòmica integrativa
- RA4. Aplica correctament els mètodes d'integració basats en correlacions
- RA5. Utilitza adequadament els mètodes d'integració n-dimensionals

### COMPETÈNCIES

---

#### Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat de reunir i interpretar dades rellevants per emetre judicis científics.
- Tenir la formació, aptituds, habilitats i mètodes necessaris per a la realització d'un treball de recerca en l'àmbit del màster.

#### Específiques

- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament els procediments estadístics disponibles per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament els procediments estadístics disponibles per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els principis i funcionament de les diferents tecnologies per a l'obtenció de dades òmiques.
- Identificar contextos d'aplicació de tecnologies òmiques per resoldre problemes i qüestions.
- Identificar les limitacions de les eines o mètodes òmics.
- Ser capaços d'interpretar els resultats d'una anàlisi de dades òmiques.

## CONTINGUTS:

---

1. Revisió de conceptes i eines
2. Mètodes d'integració basats en correlacions
  - 2.1 integració de dades de mRNA i miRNA
  - 2.2 integració de dades genòmiques i transcriptòmiques
3. Aproximació n-dimensional:
  - 3.1. Genòmica integrativa funcional
  - 3.2. Visualització

## AVALUACIÓ:

---

- Treball: 80%
- Examen tipus test: 20%

A més, el professor podrà valorar també la participació a classe o a través del fòrum de debats. Aquesta participació pot fer variar (augmentar o disminuir) la nota fins a un 10%.

## BIBLIOGRAFIA:

---

- Hui Ge and et al. *Correlation between transcriptome and interactome mapping data from Saccharomyces cerevisiae*. Nat Genet, 29(4):482?486, December 2001
- Han-Yu Chuang, Eunjung Lee, Yu-Tsueng Liu, Doheon Lee, and Trey Ideker. *Network-based classification of breast cancer metastasis*. Molecular Systems Biology, 3(1), 2007 Llibres (en els links pots baixar-te la referència)
- M. E. J. Newman and M. Girvan. *Finding and evaluating community structure in networks*. Physical Review E, 69(2):026113+, August 2003
- Mukesh Bansal, Vincenzo Belcastro, Alberto Ambesi-Impiombato, and Diego di Bernardo. *How to infer gene networks from expression profiles*. Molecular systems biology, 3(1):78+, February 2007.
- Albert-Laszlo Barabasi and Zoltan N. Oltvai. *Network biology: understanding the cell's functional organization*. Nature Reviews Genetics, 5(2):101?113, February 2004.
- Sorin Dr?ghici. *Statistics and Data Analysis for Microarrays Using R and Bioconductor*, Second Edition. CRC Press, 06/12/2011  
[http://books.google.es/books/about/Statistics\\_and\\_Data\\_Analysis\\_for\\_Microar.html?id=wYuBKhh98A8C&redir\\_esc=y](http://books.google.es/books/about/Statistics_and_Data_Analysis_for_Microar.html?id=wYuBKhh98A8C&redir_esc=y)
- Eric D. Kolaczyk. *Statistical Analysis of Network Data: Methods and Models*. Springer, 20/04/2009.  
[http://books.google.es/books/about/Statistical\\_Analysis\\_of\\_Network\\_Data.html?id=Q-GNLsq7QwC&redir\\_esc=y](http://books.google.es/books/about/Statistical_Analysis_of_Network_Data.html?id=Q-GNLsq7QwC&redir_esc=y)
- Mark Newman. *Networks: An Introduction*. OUP Oxford, 25/03/2010.  
[http://books.google.es/books/about/Networks.html?id=q7HVtpYVfC0C&redir\\_esc=y](http://books.google.es/books/about/Networks.html?id=q7HVtpYVfC0C&redir_esc=y)
- Edda Klipp, Wolfram Liebermeister, Christoph Wierling, Axel Kowald, Hans Lehrach, Ralf Herwig. *Systems Biology: A Textbook*. John Wiley & Sons, 11/08/2009.  
[http://books.google.es/books/about/Systems\\_Biology.html?id=lwhzTGcVPuMC&redir\\_esc=y](http://books.google.es/books/about/Systems_Biology.html?id=lwhzTGcVPuMC&redir_esc=y)

## Master's Degree Final Project

Tipologia: Treball de Fi de Màster (TFM)

Crèdits: 15,0

Llengua d'impartició: Anglès

### PROFESSORAT RESPONSABLE

- M. Luz Calle Rosingana

### OBJECTIUS:

---

El TFM consisteix en l'elaboració d'un treball original i inèdit que es reflecteix en una memòria i una defensa pública.

### RESULTATS D'APRENTATGE:

---

- RA1. Formula de manera clara i precisa els objectius d'una investigació.
- RA2. Cerca i selecciona de manera eficient la informació relacionada amb la investigació.
- RA3. Redacta un treball acadèmic rigorós on demostra els coneixements i competències adquirits al llarg del màster.
- RA4. Sap formular preguntes rellevants i elaborar respostes a partir de l'anàlisi dels resultats de la investigació i d'altres fonts d'informació.

### COMPETÈNCIES

---

#### Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat de reunir i interpretar dades rellevants per emetre judicis científics.
- Tenir capacitat per exposar els resultats de recerca en format d'article o informe científic formal en llengua anglesa.
- Tenir capacitat per integrar en un projecte propi les observacions, comentaris o altres tipus d'aportacions fetes pels membres de l'equip de treball.
- Tenir la formació, aptituds, habilitats i mètodes necessaris per a la realització d'un treball de recerca en l'àmbit del màster.

#### Específiques

- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament els procediments estadístics disponibles per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament les eines informàtiques més habituals per al tractament de dades òmiques.
- Identificar contextos d'aplicació de tecnologies òmiques per resoldre problemes i qüestions.
- Identificar les limitacions de les eines o mètodes òmics.

- Ser capaços d'interpretar els resultats d'una anàlisi de dades òmiques.

## **CONTINGUTS:**

---

El Treball de Fi de Màster constarà en el desenvolupament d'un projecte d'investigació que requerirà l'aplicació de coneixements i competències ja adquirides en els mòduls 1 i 2 alhora que comporta l'adquisició de noves competències i la generació de nou coneixement. La dimensió del treball serà apropiada a la dedicació d'unes 250 hores per a l'obtenció de resultats. El temps restant serà utilitzat per a la consulta de bibliografia, reunions de treball sobre el projecte, redacció de la memòria, preparació de la defensa i exposició oral del treball.

## **AVALUACIÓ:**

---

L'avaluació del Treball de Final de Màster té en compte els següents aspectes:

1. Procés per elaborar el TFM (20 %)
2. Memòria escrita (60 %)
3. Defensa del treball (20 %)

## **BIBLIOGRAFIA:**

---

- Gemma Muñoz Alonso. *Estructura, metodología y escritura del trabajo de fin de máster*. Editorial: Escolar y Mayo. 2011. ISBN: 9788493790677



## Proteomics

Tipologia: Obligatòria (OB)

Crèdits: 5,0

Llengua d'impartició: Anglès

### PROFESSORAT

- Joan Josep Bech Serra
- M. Luz Calle Rosingana
- Maria Vinaixa Crevillent
- Miguel Angel Rodríguez Gómez
- Oscar Yanes Torrado
- Rafael Llorach Asunción

### OBJECTIUS:

---

Aquest curs es divideix en dues parts :

#### 1 . Proteòmica

L'objectiu d'aquesta part del curs és introduir els conceptes i els mètodes computacionals més importants per a l'anàlisi de dades proteòmiques. El curs combina conferències amb sessions pràctiques utilitzant software específic per a la il·lustració de les diferents metodologies.

#### 2 . Metabolòmica

L'objectiu d'aquesta part del curs és introduir els conceptes més importants i els mètodes computacionals per a l'anàlisi de dades metabolòmiques . El curs combina conferències i sessions pràctiques que utilitzen R per la il·lustració de les diferents metodologies.

### RESULTATS D'APRENTATGE:

---

RA1. Interpreta correctament les dades de proteòmica MSMS i cerca en bases de dades de proteïnes

RA2. Aplica adequadament mètodes estadístics i bioinformàtics en el camp de la proteòmica

RA3. Coneix amb profunditat els principals principis de la metabolòmica

RA4. Utilitza correctament l'anàlisi estadística i quimiomètrica per al processament de dades en metabolòmica

### COMPETÈNCIES

---

#### Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat de reunir i interpretar dades rellevants per emetre judicis científics.
- Tenir la formació, aptituds, habilitats i mètodes necessaris per a la realització d'un treball de recerca en l'àmbit del màster.

## Específiques

- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament els procediments estadístics disponibles per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament les eines informàtiques més habituals per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els principis i funcionament de les diferents tecnologies per a l'obtenció de dades òmiques.
- Identificar contextos d'aplicació de tecnologies òmiques per resoldre problemes i qüestions.
- Identificar les limitacions de les eines o mètodes òmics.
- Ser capaços d'interpretar els resultats d'una anàlisi de dades òmiques.

## CONTINGUTS:

---

### 1 . Proteòmica

- 1.1 . Introducció a la proteòmica
- 1.2 . Interpretació MSMS i cerques en bases de dades
- 1.3 . Identificació de proteïnes
- 1.4 . Quantificació de proteïnes
- 1.5 . Aplicacions de la bioinformàtica en el camp de la proteòmica
- 1.6 . Estadística en la proteòmica

### 2 . Metabolòmica

- 2.1 . Disseny experimental
- 2.2 . Anàlisi de les mostres i identificació de metabolits per a espectrometria de masses ( MS ) i de ressonància magnètica nuclear ( NMR )
- 2.3 . Processament de dades per NMR , LC / MS i GC / MS
- 2.4 . Anàlisi estadística i quimiomètrica
- 2.5 . Anàlisi de rutes

## AVALUACIÓ:

---

Aquest curs s'avalua amb dos treballs i dos examens tipus test:

- Treball sobre la primera part del curs: 40%
- Examen tipus test sobre la primera part del curs: 10%
- Treball sobre la segona part del curs: 40%
- Examen tipus test sobre la segona part del curs: 10%

A més, el professor podrà valorar també la participació a classe o a través del fòrum de debats. Aquesta participació pot fer variar (augmentar o disminuir) la nota fins a un 10%.

## BIBLIOGRAFIA:

---

- Ong SE1, Blagoev B, Kratchmarova I, Kristensen DB, Steen H, Pandey A, Mann M. *Stable isotope labeling by amino acids in cell culture, SILAC, as a simple and accurate approach to expression proteomics*. Mol Cell Proteomics. 2002 May;1(5):376-86.
- Everley RA1, Kunz RC, McAllister FE, Gygi SP. *Increasing throughput in targeted proteomics assays: 54-plex quantitation in a single mass spectrometry run*. Anal Chem. 2013 Jun 4;85(11):5340-6. doi: 10.1021/ac400845e. Epub 2013 May 23.
- Oberg AL1, Vitek O. *Statistical design of quantitative mass spectrometry-based proteomic experiments*. J Proteome Res. 2009 May;8(5):2144-56. doi: 10.1021/pr8010099.
- Lange V1, Picotti P, Domon B, Aebersold R. *Selected reaction monitoring for quantitative proteomics: a*

*tutorial*. Mol Syst Biol. 2008;4:222. doi: 10.1038/msb.2008.61. Epub 2008 Oct 14.

- Lindon, J. C.; Nicholson, J. K.; Holmes, E. *The Handbook of Metabonomics and Metabolomics*; Elsevier: Amsterdam, 2007
- A. Alonso et al "Focus: A Robust Workflow for One-Dimensional NMR Spectral Analysis", *Analytical Chemistry* 86(2):4 1160-1169.

## Transcriptomics

Tipologia: Obligatòria (OB)

Crèdits: 7,0

Llengua d'impartició: Anglès

### PROFESSORAT

- Eulàlia Puigdecamet Riubugent
- Juan Ramon González Ruiz
- Lara Nonell Mazelon
- M. Luz Calle Rosingana

### OBJECTIUS:

---

Aquest curs es divideix en dues parts :

#### **1. Transcriptòmica : Anàlisi de dades de microarrays d'expressió gènica**

L'objectiu principal d'aquesta part del curs és introduir els mètodes més importants de processament (preprocessament) i anàlisi de dades de microarrays d'expressió . Concretament, es plantejaran els principals problemes que poden ser estudiats amb microarrays i la forma de dissenyar, elaborar i analitzar els experiments corresponents . S'introduirà el programari adequat per dur a terme cada etapa del procés.

#### **2 . Anàlisi de dades de seqüenciació de nova generació**

Es tracta d'un curs de formació pràctica amb l'objectiu d'introduir les metodologies més importants per a l'anàlisi de dades NGS . El curs comença amb una breu introducció a les tecnologies NGS i abasta l'anàlisi de dades de RNA - Seq , CHIP - Seq i els experiments de seqüenciació de l'exoma per a la detecció de variants.

### RESULTATS D'APRENTATGE:

---

- RA1. Coneix profundament els principis de la regulació gènica
- RA2. Realitza i interpreta adequadament una anàlisi de dades de microarrays d'expressió gènica
- RA3. Aplica de manera correcta l'anàlisi i en fa una interpretació biològica
- RA4. Coneix les principals tecnologies de seqüenciació de nova generació.
- RA5. Analitza rigurosament dades de seqüenciació de nova generació (Next generation sequence analysis) per a la detecció de variants i per a l'expressió gènica diferencial

### COMPETÈNCIES

---

#### Generals

- Tenir capacitat d'analitzar críticament la bibliografia científica en llengua anglesa.
- Tenir capacitat de reunir i interpretar dades rellevants per emetre judicis científics.
- Tenir la formació, aptituds, habilitats i mètodes necessaris per a la realització d'un treball de recerca en

l'àmbit del màster.

## **Específiques**

- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament les eines informàtiques més habituals per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els fonaments teòrics i utilitzar correctament les eines informàtiques més habituals per al tractament de dades òmiques.
- Conèixer els principis i funcionament de les diferents tecnologies per a l'obtenció de dades òmiques.
- Identificar contextos d'aplicació de tecnologies òmiques per resoldre problemes i qüestions.
- Identificar les limitacions de les eines o mètodes òmics.
- Ser capaços d'interpretar els resultats d'una anàlisi de dades òmiques.

## **CONTINGUTS:**

---

### **1 Transcriptòmica : Anàlisi de dades de microarrays d'expressió gènica**

- 1.1 . Conceptes de regulació gènica
- 1.2 . Mesura de l'expressió gènica
- 1.3 . Bases de dades d'expressió gènica
- 1.4 . Els experiments amb microarrays d'ADN. Disseny i execució
- 1.5 . Preprocessament de dades: Exploració, normalització i filtratge.
- 1.6 . La detecció de gens expressats diferencialment i problemes estadístics relacionats (potència, comparacions múltiples , etc.)
- 1.7 . La classificació i la predicció a partir de dades de microarrays
- 1.8 . Anàlisi funcional i interpretació biològica

### **2 . Anàlisi de dades de seqüenciació de nova generació ("Next generation sequence analysis")**

- 2.1 . Tecnologies de seqüenciació de nova generació.
- 2.2 . Bioconductor per a l'anàlisi de seqüències d'alt rendiment
- 2.3 . Formats de *reads* curts
- 2.4 . Alineament de *reads* en el genoma de referència
- 2.5 . Formats d'alineament
- 2.6 . Sumarització
- 2.7 . Seqüenciació de l'exoma
- 2.8 . Experiments de DNaseq per detecció de variants
- 2.9 . Detecció de SNPs i variants rares
- 2.10 . Experiments de RNAseq per a l'expressió gènica diferencial
- 2.11 . Enriquiment a nivell de conjunt de gens (Gene-set enrichment) per a resultats de l'expressió diferencial d'ARNseq
- 2.12 . Anàlisi ChIP-Seq de les regions d'ADN d'interès.
- 2.13 . Anotació dels pics de ChIP

## **AVALUACIÓ:**

---

Aquest curs s'avalua amb dos treballs i dos examens tipus test:

- Treball sobre la primera part del curs: 40%
- Examen tipus test sobre la primera part del curs: 10%
- Treball sobre la segona part del curs: 40%
- Examen tipus test sobre la segona part del curs: 10%

A més, el professor podrà valorar també la participació a classe o a través del fòrum de debats. Aquesta participació pot fer variar (augmentar o disminuir) la nota fins a un 10%.

## **BIBLIOGRAFIA:**

---

- Pierre Baldi and G. Wesley Hatfield (2002) "Microarrays and Gene Expression: From Experiments to Data Analysis and Modeling". Cambridge University Press.
- Terry Speed (2003) "Statistical Analysis of Gene Expression Microarray Data". Chapman & Hall/CRC.
- Giovanni Parmigiani, Elizabeth S. Garrett, Rafael A. Irizarry and Scott L. Zeger (2003) "The Analysis of Gene Expression Data - Methods and Software". Statistics for Biology and Health. New York
- Robert Gentleman, Vince Carey, Wolfgang Huber, Rafael Irizarry, Sandrine Dudoit (2005) "Bioinformatics and Computational Biology Solutions Using R and Bioconductor". Statistics for Biology and Health. Springer New York
- Iiris Hovatta et al. (2005) "DNA Microarray Data Analysis". CSC ? Scientific Computing Ltd. Helsinki
- Florian Hahne, Wolfgang Huber, Robert Gentleman, Seth Falcon (2008) "Bioconductor Case Studies". Springer New York
- David S. Latchman. Gene regulation, 5th edition. Taylor & Francis Group (2005) ISBN: 0415365104
- Eric H. Davidson. The regulatory genome. Academic Press (2006) ISBN: 0120885638
- James D. Watson et al. Molecular biology of the gene, 6th edition Pearson International Edition (2007) ISBN: 0321507819
- Elaine R. Mardis Next-Generation Sequencing Platforms Annual Review of Analytical Chemistry Vol. 6: 287-303
- Christian Gilissen, Alexander Hoischen, Han G Brunner and Joris A Veltman Disease gene identification strategies for exome sequencing. European Journal of Human Genetics (2012) 20, 490-497