



# FICHA INFORMATIVA

## ASIGNATURA: *Genómica humana*

**Título:** *Grado en Bioinformática*

**Materia:** *Bioinformática Genómica*

**Créditos:** *6 ECTS*

**Código:**

# Índice

1.	Organización general.....	3
1.1.	Datos de la asignatura.....	3
1.2.	Introducción a la asignatura.....	3
1.3.	Competencias, Habilidades y Conocimientos .....	3
2.	Contenidos.....	5
3.	Metodología .....	5
4.	Actividades formativas .....	5
5.	Evaluación.....	6
5.1.	Sistema de evaluación.....	6
5.2.	Sistema de calificación .....	7

# 1. Organización general

## 1.1. Datos de la asignatura

MÓDULO	
MATERIA	<b>Bioinformática Genómica</b>
ASIGNATURA	<i>Genómica humana</i> <b>6 ECTS</b>
Carácter	Obligatoria
Curso	Tercero
Cuatrimestre	Segundo
Idioma en que se imparte	Castellano
Requisitos previos	No existen
Dedicación al estudio por ECTS	<b>25 horas</b>

## 1.2. Introducción a la asignatura

Se enfoca en el análisis de variantes genéticas humanas (WES, WGS), enfermedades genéticas, medicina personalizada y estrategias para el diagnóstico clínico y farmacogenómico.

## 1.3. Competencias, Habilidades y Conocimientos

### COMPETENCIAS

C01 - Utilizar programas informáticos adecuados para la creación, manipulación, visualización y obtención de información de bases de datos masivas en el ámbito de la bioinformática.

C02 - Identificar los diferentes tipos de biomoléculas, sus características físico-químicas y estructurales, y su relación con la función biológica.

C03 - Relacionar los distintos tipos de herencia genética con las clases de mutaciones y sus efectos fenotípicos.

C06 - Aplicar métodos estadísticos y computacionales en la resolución de problemas en el ámbito de la bioinformática.

C08 - Analizar, procesar e interpretar biológica y estadísticamente datos en el ámbito bioinformático.

C15 - Dominar las técnicas computacionales y de procesamiento de datos físicos, químicos y biológicos en el ámbito de la bioinformática.

C16 - Integrar e interpretar datos multi-ómicos (genómicos, transcriptómicos, metabolómicos, lipidómicos y estructurales) mediante herramientas bioinformáticas avanzadas.

## HABILIDADES

- H01 - Expresarse oralmente y por escrito utilizando la terminología científica correspondiente al ámbito de la bioinformática.
- H04 - Manejar y citar adecuadamente bibliografía científica en el ámbito de la bioinformática.
- H05 - Comprender la importancia del aprendizaje continuo y desarrollar curiosidad por los avances y nuevos conocimientos en el campo de la bioinformática.
- H07 - Desarrollar su trabajo desde la perspectiva de la calidad y la mejora continua, con la capacidad autocritica necesaria para un desempeño profesional responsable.
- H08 - Habilidad en analizar datos multi-ómicos mediante herramientas bioinformáticas avanzadas.
- H09 - Autonomía para el desarrollo de predicciones de estructuras, simulación molecular, análisis de variantes e integración de datos multi ómicos, propios de las tareas bioinformáticas.
- H10 - Aplicar de forma crítica y autónoma herramientas de análisis estructural y genómico para resolver problemas complejos en bioinformática.

## CONOCIMIENTOS

- CC01 - Conocer los fundamentos químicos y estadísticos, incluyendo el uso de algoritmos, bases de datos, programación, y técnicas de aprendizaje automático en el ámbito de la bioinformática.
- CC02 - Conocer las estructuras y funciones a nivel tisular y de organismo tanto en condiciones fisiológicas como en patológicas.
- CC03 - Conocer los mecanismos evolutivos y su efecto a nivel de organismo y ambiente en el análisis de genomas.
- CC05 - Conocer los distintos tipos de herencia, las clases de mutaciones y sus consecuencias fenotípicas.
- CC06 - Conocer cómo se almacena la información y la organización de las bases de datos biológicas y de datos masivos.
- CC09 - Conocer los fundamentos biológicos y computacionales necesarios para el análisis, modelado y visualización de datos en las ciencias de la vida y la informática.
- CC11 - Generar conocimiento biológico y clínico en contextos de investigación y medicina personalizada desde datos multi ómicos.

## 2. Contenidos

1. Análisis de variantes en WES, WGS y paneles de genes.
2. Enfermedades genéticas, heredabilidad y medicina personalizada.
3. Estrategias de análisis para estudios clínicos y de diagnóstico.
4. Análisis bioinformático de paneles de captura y regiones de interés.
5. Integración de genómica con transcriptómica y metabolómica en medicina traslacional.
6. Aplicaciones en farmacogenómica.
7. Casos clínicos de análisis multi-ómico en enfermedades complejas.

## 3. Metodología

La metodología de la Universidad Internacional de Valencia (VIU) se caracteriza por una apuesta decidida en un modelo de carácter e-presencial. Así, siguiendo lo estipulado en el calendario de actividades docentes del Título, se impartirán en directo un conjunto de sesiones, que, además, quedarán grabadas para su posterior visionado por parte de aquellos estudiantes que lo necesitasen. En todo caso, se recomienda acudir, en la medida de lo posible, a dichas sesiones, facilitando así el intercambio de experiencias y dudas con el docente.

En lo que se refiere a las metodologías específicas de enseñanza-aprendizaje, serán aplicadas por el docente en función de los contenidos de la asignatura y de las necesidades pedagógicas de los estudiantes. De manera general, se impartirán contenidos teóricos y, en el ámbito de las clases prácticas se podrá realizar la resolución de problemas, el estudio de casos y/o la simulación.

Por otro lado, la Universidad y sus docentes ofrecen un acompañamiento continuo al estudiante, poniendo a su disposición foros de dudas y tutorías para resolver las consultas de carácter académico que el estudiante pueda tener. Es importante señalar que resulta fundamental el trabajo autónomo del estudiante para lograr una adecuada consecución de los objetivos formativos previstos para la asignatura.

## 4. Actividades formativas

Durante el desarrollo de cada una de las asignaturas se programan una serie de actividades de aprendizaje que ayudan a los estudiantes a consolidar los conocimientos trabajados.

A continuación, se relacionan las actividades que forman parte de la asignatura:

### 1. Actividades de carácter teórico

Se trata de un conjunto de actividades guiadas por el profesor de la asignatura destinadas a la adquisición por parte de los estudiantes de los contenidos teóricos de la misma. Estas actividades, diseñadas de manera integral, se complementan entre sí y están directamente relacionadas con los materiales teóricos que se ponen a disposición del estudiante (manual, SCORM y material complementario). Estas actividades se desglosan en las siguientes categorías:

- a. Clases expositivas
- b. Sesiones con expertos en el aula
- c. Observación y evaluación de recursos didácticos audiovisuales
- d. Estudio y seguimiento de material interactivo

## 2. Actividades de carácter práctico

Se trata de un conjunto de actividades guiadas y supervisadas por el profesor de la asignatura vinculadas con la adquisición por parte de los estudiantes de los resultados de aprendizaje y competencias de carácter más práctico. Estas actividades, diseñadas con visión de conjunto, están relacionadas entre sí para ofrecer al estudiante una formación completa e integral.

## 3. Tutorías

Se trata de sesiones, tanto de carácter síncrono como asíncrono (e-mail), individuales o colectivas, en las que el profesor comparte información sobre el progreso académico del estudiante y en las que se resuelven dudas y se dan orientaciones específicas ante dificultades concretas en el desarrollo de la asignatura.

## 4. Trabajo autónomo

Se trata de un conjunto de actividades que el estudiante desarrolla autónomamente y que están enfocadas a lograr un aprendizaje significativo y a superar la evaluación de la asignatura. La realización de estas actividades es indispensable para adquirir las competencias y se encuentran entroncadas en el aprendizaje autónomo que consagra la actual ordenación de enseñanzas universitarias. Esta actividad, por su definición, tiene carácter asíncrono.

## 5. Prueba objetiva final

Como parte de la evaluación de cada una de las asignaturas (a excepción de las prácticas y el Trabajo fin de título), se realiza una prueba (examen final). Esta prueba se realiza en tiempo real (con los medios de control antifraude especificados) y tiene como objetivo evidenciar el nivel de adquisición de conocimientos y desarrollo de competencias por parte de los estudiantes. Esta actividad, por su definición, tiene carácter síncrono.

# 5. Evaluación

## 5.1. Sistema de evaluación

El Modelo de Evaluación de estudiantes en la Universidad se sustenta en los principios del Espacio Europeo de Educación Superior (EEES), y está adaptado a la estructura de formación virtual propia de esta Universidad. De este modo, se dirige a la evaluación de competencias.

Sistema de Evaluación	Ponderación Mínima	Ponderación Máxima
<b>Portafolio*</b>	<b>40 %</b>	<b>60 %</b>
<b>Prueba final*</b>	<b>40 %</b>	<b>60 %</b>

\*Es requisito indispensable para superar la asignatura aprobar cada apartado (**portafolio y prueba final**) con un mínimo de 5 para ponderar las calificaciones.

Los enunciados y especificaciones propias de las distintas actividades serán aportados por el docente, a través del Campus Virtual, a lo largo de la impartición de la asignatura.

Atendiendo a la Normativa de Evaluación de la Universidad, se tendrá en cuenta que la utilización de **contenido de autoría ajena** al propio estudiante debe ser citada adecuadamente en los trabajos entregados. Los casos de plagio serán sancionados con suspenso (0) de la actividad en la que se detecte. Asimismo, el uso de **medios fraudulentos durante las pruebas de evaluación** implicará un suspenso (0) y podrá implicar la apertura de un expediente disciplinario.

## 5.2. Sistema de calificación

La calificación de la asignatura se establecerá en los siguientes cómputos y términos:

Nivel de aprendizaje	Calificación numérica	Calificación cualitativa
Muy competente	9,0 - 10	Sobresaliente
Competente	7,0 - 8,9	Notable
Aceptable	5,0 - 6,9	Aprobado
Aún no competente	0,0 - 4,9	Suspenso

Sin detrimento de lo anterior, el estudiante dispondrá de una **rúbrica simplificada** en el aula que mostrará los aspectos que valorará el docente, como así también los **niveles de desempeño que tendrá en cuenta para calificar las actividades vinculadas a cada resultado de aprendizaje**.

La mención de «**Matrícula de Honor**» podrá ser otorgada a estudiantes que hayan obtenido una calificación igual o superior a 9.0. Su número no podrá exceder del cinco por ciento de los estudiantes matriculados en una materia en el correspondiente curso académico, salvo que el

número de estudiantes matriculados sea inferior a 20, en cuyo caso se podrá conceder una sola «Matrícula de Honor.