

Guia docent

200650 - EPIGEN - Epidemiologia Genètica

Última modificació: 09/05/2024

Unitat responsable: Facultat de Matemàtiques i Estadística

Unitat que imparteix: 1004 - UB - Universitat de Barcelona.

Titulació: MÀSTER UNIVERSITARI EN ESTADÍSTICA I INVESTIGACIÓ OPERATIVA (Pla 2013). (Assignatura optativa).

Curs: 2024

Crèdits ECTS: 5.0

Idiomes: Anglès

PROFESSORAT

Professorat responsable: GUILLEM CLOT RAZQUIN

Altres: Segon quadrimestre:
GUILLEM CLOT RAZQUIN - A
CRISTINA LÓPEZ GONZÁLEZ - A

CAPACITATS PRÈVIES

Coneixements d'inferència estadística bàsica i de models lineals generalitzats.

Coneixements elementals de l'ús del programa d'anàlisi R.

COMPETÈNCIES DE LA TITULACIÓ A LES QUALS CONTRIBUEIX L'ASSIGNATURA

Específiques:

MESIO-CE1. CE-1. Capacitat per a dissenyar i gestionar la recollida d'informació, així com la codificació, manipulació, emmagatzematge i tractament d'aquesta informació.

MESIO-CE2. CE-2. Capacitat per a dominar la terminologia pròpia d'algun àmbit en el que sigui necessària l'aplicació de models i mètodes estadístics o d'investigació operativa per a resoldre problemes reals.

MESIO-CE3. CE-3. Capacitat per a formular, analitzar i validar models aplicables a problemes d'índole pràctica. Capacitat de seleccionar el mètode i/o tècnica estadística o d'investigació operativa més adequada per aplicar aquest model a cada situació o problema concret.

MESIO-CE4. CE-4. Capacitat de fer servir els diferents procediments d'inferència per a respondre preguntes, identificant les propietats dels diferents mètodes d'estimació i els seus avantatges i inconvenients, adaptats a una situació concreta i en un context específic.

MESIO-CE5. CE-5. Capacitat per a formular i resoldre problemes reals de presa de decisions als diferents àmbits d'aplicació sabent triar el mètode estadístic i l'algoritme d'optimització més adequat a cada ocasió.

MESIO-CE6. CE-6. Capacitat per a fer servir el software més adequat per a realitzar els càlculs necessaris a la resolució d'un problema.

MESIO-CE9. CE-9. Capacitat per a implementar algoritmes d'estadística i investigació operativa.

Transversals:

CT3. TREBALL EN EQUIP: Ser capaç de treballar com a membre d'un equip interdisciplinari, ja sigui com un membre més o duent a terme tasques de direcció, amb la finalitat de contribuir a desenvolupar projectes amb pragmatisme i sentit de la responsabilitat, tot assumint compromisos considerant els recursos disponibles.

CT4. ÚS SOLVENT DELS RECURSOS D'INFORMACIÓ: Gestionar l'adquisició, l'estructuració, l'anàlisi i la visualització de dades i informació de l'àmbit d'especialitat, i valorar de forma crítica els resultats d'aquesta gestió.

CT5. TERCERA LLENGUA: Conèixer una tercera llengua, preferentment l'anglès, amb un nivell adequat oral i escrit i en consonància amb les necessitats que tindran els titulats i titulades.

METODOLOGIES DOCENTS

Hi haurà dos tipus de sessions durant el curs:

i) sessions on es presentaran els conceptes biològics fonamentals, altres conceptes importants de l'Epidemiologia Genètica, i aspectes teòrics de les metodologies estadístiques

ii) sessions on s'analitzaran dades, les quals també poden incloure la presentació de conceptes teòrics addicionals.

OBJECTIUS D'APRENTATGE DE L'ASSIGNATURA

- Coneixement dels principis biològics necessaris per poder escollir les anàlisis més adequades i poder-ne extreure conclusions apropiades.
- Coneixement de les tècniques d'anàlisi estadística per investigar les relacions entre gens i malalties.
- Coneixement de les tècniques d'anàlisi estadística per avaluar la influència de l'entorn i l'associació gen-entorn.
- Coneixement dels diferents tipus d'estudi i quines tècniques d'anàlisi estadística són adequades en cada un.
- Tractament de les dades amb estructura apropiada per ser utilitzades en funció del tipus d'estudi.
- Coneixement dels mètodes estadístics d'anàlisi de dades genètiques.
- Us del programari necessari per dur a terme les anàlisis estadístiques apropiades

HORES TOTALES DE DEDICACIÓ DE L'ESTUDIANTAT

Tipus	Hores	Percentatge
Hores grup gran	30,0	24.00
Hores aprenentatge autònom	80,0	64.00
Hores grup petit	15,0	12.00

Dedicació total: 125 h

CONTINGUTS

1. Introducció a l'epidemiologia genètica

Descripció:

Genètica molecular. Lleis d'herència de Mendel. Modes d'herència. Distàncies del mapa genètic. Equilibri de Hardy-Weinberg. Desequilibri de lligament. Subestructura de la població

Dedicació: 31h

Grup gran/Teoria: 7h 27m

Grup mitjà/Pràctiques: 3h 43m

Aprenentatge autònom: 19h 50m

2. Estudis clàssics

Descripció:

Estudis d'agregació familiar. Estudis de segregació. Estudis de lligament. Estudis d'heretabilitat.

Dedicació: 27h

Grup gran/Teoria: 6h 29m

Grup mitjà/Pràctiques: 3h 14m

Aprenentatge autònom: 17h 17m

3. Mètodes estadístics per a estudis d'associació genètica

Descripció:

Associació en dissenys familiars. Associació en dissenys amb individus no relacionats. Associació amb haplotips o múltiples marcadors. Interaccions gen-entorn.

Dedicació: 27h

Grup gran/Teoria: 6h 29m

Grup mitjà/Pràctiques: 3h 14m

Aprenentatge autònom: 17h 17m

4. Estudis d'associació del genoma complet (GWAS)

Descripció:

Control de qualitat de dades GWAS. Associació en GWAS. Imputació de polimorfismes d'un sol nucleòtid. Tasques posteriors a l'associació. Puntuacions de risc poligènic. Disseny d'estudis GWAS

Dedicació: 40h

Grup gran/Teoria: 9h 36m

Grup mitjà/Pràctiques: 4h 48m

Aprenentatge autònom: 25h 36m

SISTEMA DE QUALIFICACIÓ

Avaluació continuada

A la fi de cada un dels blocs que componen l'assignatura s'avaluarà els estudiants mitjançant una prova presencial o la resolució d'uns exercicis. Cada bloc serà puntuat entre 0 i 10, i la mitjana d'aquestes qualificacions serà la nota de l'avaluació continuada de l'assignatura (NC). Si l'alumne realitza menys del 75% de les avaluacions de NC la qualificació de l'assignatura serà la de no presentat.

En el cas que els alumnes vulguin modificar la qualificació de la NC es programarà una prova opcional al finalitzar el curs que englobarà tot el temari. La prova podrà contenir preguntes de teoria i anàlisi de dades. Només els estudiants que es considerin presentats a l'avaluació continuada podran presentar-se a aquesta prova opcional. La qualificació d'aquesta prova (NR) serà de 0 a 10.

La nota final de l'assignatura serà:

- NC pels estudiants que només han fet avaluació continuada.
- NR pels estudiants que facin la prova addicional a final de curs.

Avaluació única

Aquells alumnes que vulguin acollir-se a l'avaluació única ho hauran de comunicar al coordinador de l'assignatura durant els primers 15 dies lectius de l'assignatura.

L'avaluació única consistirà en una prova de síntesi que englobarà tot el temari de l'assignatura. La prova de síntesi rebrà una puntuació entre 0 i 10 i es correspondrà amb la qualificació final de l'assignatura.

L'assignatura es considera aprovada si la nota final és superior a 5.

BIBLIOGRAFIA

Bàsica:

- Ziegler, Andreas; König, Inke R. A Statistical approach to genetic epidemiology : concepts and applications. Weinheim: Wiley, cop. 2006. ISBN 9783527312528.
- Teare, M. Dawn. Genetic epidemiology. New York: Springer, cop. 2011. ISBN 9781603274159.
- Laird, Nan M.; Lange, Christoph. The fundamentals of modern statistical genetics [en línia]. New York: Springer, 2011 [Consulta: 28/06/2023]. Disponible a: <https://link-springer-com.recursos.biblioteca.upc.edu/book/10.1007/978-1-4419-7338-2>. ISBN 9781461427759.
- Foulkes, Andrea S. Applied statistical genetics with R: for population-based association studies [en línia]. New York: Springer Verlag, cop. 2009 [Consulta: 28/06/2023]. Disponible a: <https://web-s-ebshost-com.recursos.biblioteca.upc.edu/ehost/ebookviewer/ebook?sid=a3ed510f-0d3a-4845-8238-4482a0884429%40redis&vid=0&format=EB>. ISBN 9780387895536.
- González, Juan R.; Cáceres, Alejandro. Omic association studies with R and Bioconductor. Boca Raton: Chapman and Hall/CRC, 2019. ISBN 9781138340565.
- Gondro, Cedric. Primer to analysis of genomic data using R [en línia]. Cham: Springer, 2015 [Consulta: 28/06/2023]. Disponible a: <https://ebookcentral-proquest-com.recursos.biblioteca.upc.edu/lib/upcatalunya-ebooks/detail.action?pq-origsite=primo&docID=2097291>. ISBN 9783319144740.