Guía docente
200650 - EPIGEN - Epidemiología Genética

Última modificación: 09/06/2023

Unidad responsable: Facultad de Matemáticas y Estadística
Unidad que imparte: 1004 - UB - Universitat de Barcelona.

Titulación: MÁSTER UNIVERSITARIO EN ESTADÍSTICA E INVESTIGACIÓN OPERATIVA (Plan 2013). (Asignatura optativa).

Curso: 2023 **Créditos ECTS:** 5.0 **Idiomas:** Inglés

PROFESORADO

Profesorado responsable: GUILLEM CLOT RAZQUIN

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

CAPACIDADES PREVIAS

Conocimientos de inferencia estadística básica y modelos de regresión lineal generalizada
Conocimientos elementales del uso del programa de análisis R.

COMPETENCIAS DE LA TITULACIÓN A LAS QUE CONTRIBUYE LA ASIGNATURA

Específicas:
MESIO-CE1. CE-1. Capacidad para diseñar y gestionar la recogida de información, así como la codificación, manipulación, almacenamiento y tratamiento de esta información.
MESIO-CE2. CE-2. Capacidad para dominar la terminologia propia de algún ámbito en el que sea necesaria la aplicación de modelos y métodos estadísticos o de investigación operativa para resolver problemas reales.
MESIO-CE3. CE-3. Capacidad para formular, analizar y validar modelos aplicables a problemas de índole práctica. Capacidad de seleccionar el método y/o técnica estadística o de investigación operativa más adecuado para aplicar dicho modelo a cada situación o problema concreto.
MESIO-CE4. CE-4. Capacidad de utilizar los diferentes procedimientos de inferencia para responder preguntas, identificando las propiedades de los diferentes métodos de estimación y sus ventajas e inconvenientes, adaptados a una situación concreta y con un contexto específico.
MESIO-CE5. CE-5. Capacidad para formular y resolver problemas reales de toma de decisiones en los diferentes ámbitos de aplicación sabiendo elegir el método estadístico y el algoritmo de optimización más adecuado en cada ocasión.
MESIO-CE6. CE-6. Capacidad para utilizar el software más adecuado para realizar los cálculos necesarios en la resolución de un problema.
MESIO-CE9. CE-9. Capacidad para implementar algoritmos de estadística e investigación operativa.

Transversales:
CT3. TRABAJO EN EQUIPO: Ser capaz de trabajar como miembro de un equipo interdisciplinar, ya sea como un miembro más o realizando tareas de dirección, con la finalidad de contribuir a desarrollar proyectos con pragmatismo y sentido de la responsabilidad, asumiendo compromisos teniendo en cuenta los recursos disponibles.

CT4. USO SOLVENTE DE LOS RECURSOS DE INFORMACIÓN: Gestionar la adquisición, la estructuración, el análisis y la visualización de datos e información en el ámbito de especialidad, y valorar de forma crítica los resultados de dicha gestión.

CT5. TERCERA LENGUA: Conocer una tercera lengua, preferentemente el inglés, con un nivel adecuado oral y escrito y en consonancia con las necesidades que tendrán los titulados y tituladas.

METODOLOGÍAS DOCENTES

Se realizarán sesiones donde se explicarán los principales conceptos de cada tema, los que se ilustrarán con ejemplos de datos reales o simulados. Adicionalmente el alumno dispondrá de material con el que podrá complementar los conceptos tratados en las clases teóricas.

OBJETIVOS DE APRENDIZAJE DE LA ASIGNATURA

- Conocimiento de los principios biológicos necesarios para poder escoger los análisis más adecuados y poder extraer conclusiones apropiadas.
- Conocimiento de las técnicas de análisis estadístico para investigar las relaciones entre genes y enfermedades.
- Conocimiento de las técnicas de análisis estadístico para evaluar la influencia del entorno y la asociación gen-entorno.
- Conocimiento de los distintos tipos de estudio y qué técnicas de análisis estadístico son adecuados en cada uno.
- Tratamiento de los datos con estructura apropiada para ser utilizadas en función del tipo de estudio.
- Conocimiento de los métodos estadísticos de análisis de datos genéticos.
- Uso del software necesario para llevar a cabo los análisis estadísticos apropiadas

HORAS TOTALES DE DEDICACIÓN DEL ESTUDIANTADO

Tipo	Horas	Porcentaje
Horas grupo pequeño	15,0	12.00
Horas aprendizaje autónomo	80,0	64.00
Horas grupo grande	30,0	24.00

Dedicación total: 125 h

CONTENIDOS

1. Introducción a la epidemiología genética

Descripción:
Genética molecular. Leyes de la herencia de Mendel. Modos de herencia. Distancias del mapa genético. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Desequilibrio de ligamiento

Dedicación: 31h
Grupo grande/Teoría: 7h 27m
Grupo mediano/Prácticas: 3h 43m
Aprendizaje autónomo: 19h 50m

2. Estudios clásicos

Descripción:
Estudios de agregación familiar. Estudios de segregación. Estudios de ligamiento. Estudios de heredabilidad.

Dedicación: 27h
Grupo grande/Teoría: 6h 29m
Grupo mediano/Prácticas: 3h 14m
Aprendizaje autónomo: 17h 17m

3. Estudios de asociación genética

Descripción:
Asociación en diseños familiares. Asociación en diseños con individuos no relacionados. Asociación con haplotipos o múltiples marcadores. Interacciones gen-entorno.

Dedicación: 27h
Grupo grande/Teoría: 6h 29m
Grupo mediano/Prácticas: 3h 14m
Aprendizaje autónomo: 17h 17m

4. Estudios de asociación del genoma completo (GWAS)

Descripción:
Control de calidad de datos GWAS. Asociación en GWAS. Subestructura de la población. Imputación de polimorfismos de un solo nucleótido. Tareas posteriores a la asociación. Puntuaciones de riesgo poligénico.

Dedicación: 40h
Grupo grande/Teoría: 9h 36m
Grupo mediano/Prácticas: 4h 48m
Aprendizaje autónomo: 25h 36m

SISTEMA DE CALIFICACIÓN

Evaluación continua
Al final de cada uno de los bloques que componen la asignatura se hará una prueba presencial en la que se deberá responder a preguntas teóricas y analizar unos datos. Las pruebas serán puntuadas entre 0 y 10, y la media de estas calificaciones será la nota de la evaluación continua de la asignatura (NC). Si el alumno realiza menos del 75% de las pruebas de NC, la calificación de la asignatura será la de no presentado.

En caso de que los alumnos quieran modificar la calificación de la NC se programará una prueba opcional al finalizar el curso que englobará todo el temario. La prueba podrá contener preguntas de teoría y análisis de datos. Sólo los estudiantes que se consideren presentados en la evaluación continua podrán presentarse a esta prueba opcional. La calificación de esta prueba (NR) será de 0 a 10.

La nota final de la asignatura será:
- NC para los estudiantes que sólo han realizado evaluación continua.
- NR para los estudiantes que realicen la prueba adicional a final de curso.

Evaluación única
Aquellos alumnos que quieran acogerse a la evaluación única tendrán que comunicarlo al coordinador de la asignatura durante los primeros 15 días lectivos de la asignatura.
La evaluación única consistirá en una prueba de síntesis que englobará todo el temario de la asignatura. La prueba de síntesis recibirá una puntuación entre 0 y 10 y se corresponderá con la calificación final de la asignatura.
La asignatura se considerará aprobada si la nota final es superior a 5.

BIBLIOGRAFÍA

Básica:

- 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.
- Foulkes, Andrea S. Applied statistical genetics with R: for population-based association studies [en línea]. New York: Springer Verlag, cop. 2009 [Consulta: 28/06/2023]. Disponible a: https://web-s-ebscohost-com.recursos.biblioteca.upc.edu/ehost/ebookviewer/ebook?sid=a3ed510f-0d3a-4845-8238-4482a0884429%40redis&vid=0&format=EB. ISBN 9780387895536.
- Gondro, Cedric. Primer to analysis of genomic data using R [en línea]. 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.
- Laird, Nan M.; Lange, Christoph. The fundamentals of modern statistical genetics [en línea]. 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.
- González, Juan R.; Cáceres, Alejandro. Omic association studies with R and Bioconductor. Boca Raton: Chapman and Hall/CRC, 2019. ISBN 9781138340565.