

BIOINFORMÁTICA/BIOINFORMATICS

1. Unidade curricular:

Bioinformática/Bioinformatics

2. Docente responsável e respetivas horas de contacto na unidade curricular:

Ana Barroso Abecasis - Horas de contacto: 20 horas

3. Outros docentes que lecionam a unidade curricular e respetivas horas de contacto na unidade curricular:

N.A.

4a. Objetivos de aprendizagem da unidade curricular (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Conhecimentos

- Conhecimentos teóricos sobre os conceitos básicos de evolução e epidemiologia molecular;
- Armazenamento de informação: bases de dados;
- Alinhamentos de sequências;
- Exploração e utilização de sistemas públicos de procura de sequências similares: BLAST;
- Árvores filogenéticas.

Aptidões

- Conhecer os conceitos de evolução fundamentais para serem utilizados em Saúde Pública;
- Conhecer os sistemas públicos de procura de dados mais importantes;
- Saber fazer alinhamento de sequências genómicas e árvores filogenéticas;
- Saber analisar a informação obtida no contexto da Saúde Pública.

Competências

- Saber que recursos utilizar – bibliográficos, metodológicos ou tecnológicos - para resolver um problema científico utilizando recursos bioinformáticos.

4b. Intended learning outcomes of the curricular unit (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

Knowledge outcomes

- Theoretical knowledge of basic concepts of evolution and molecular epidemiology;
- Storing information: databases;
- Exploring and using public systems of sequence similarity database searching;
- Sequence alignment;
- Phylogenetic trees.

Skills

- To know the fundamental evolutionary concepts used in Public Health;
- To know how to use the most important public systems for data search;
- To know how to make alignments and phylogenetic trees of genomic sequences;
- To be able to analyse the obtained information in the context of Public Health.

Competences

- To be able to use the bibliographic, methodological and technological resources to solve a scientific problem using bioinformatics.

5a. Conteúdos programáticos:

1. Conceitos básicos de evolução e epidemiologia molecular
 - 1.1 O código genético; 1.2 Mutações: transições e transversões
 - 1.3 Evolução e fixação de mutações; 1.4 Pressão seletiva
 - 1.5 Modelos de evolução estocásticos ou determinísticos
 - 1.6 Taxa de evolução
 - 1.7 Relógio molecular
2. Armazenamento de informação: bases de dados
 - 2.1 Bases de dados primárias e secundárias
 - 2.2 Procura de literatura e organização da informação
 - 2.3 Bases de dados nucleotídicas
 - 2.4 Bases de dados de aminoácidos
3. Alinhamentos de sequências
 - 3.1 Homologia vs Similaridade
 - 3.2 Tipos de alinhamentos
 - 3.2.1 Alinhamentos por pares: BLAST
 - 3.2.2 Alinhamentos múltiplos
 - 3.2.3 Alinhamentos globais vs locais
 - 3.3 Alinhamentos de nucleótidos vs de aminoácidos
4. Árvores filogenéticas
 - 4.1 Definição de árvores filogenéticas
 - 4.2 Árvores com e sem raiz
 - 4.3 Monofilia vs Parafilia
 - 4.4 Métodos para estimar árvores filogenéticas
 - 4.5 Avaliação da robustez topológica

5b. Syllabus:

1. Basic concepts of evolution and molecular epidemiology
 - 1.1 The genetic code
 - 1.2 Mutations: transitions and transversions
 - 1.3 Evolution and mutations fixations
 - 1.4 Selective pressure
 - 1.5 Evolutionary models: stochastic and deterministic
 - 1.6 Evolutionary rate
 - 1.7 Molecular clock
2. Storing information: databases
 - 2.1 Primary vs Secondary databases
 - 2.2 Literature search and organizing information
 - 2.3 Databases of nucleotide sequences
 - 2.4 Databases of aminoacid sequences
3. Sequence alignments
 - 3.1 Homology vs Similarity
 - 3.2 Types of alignments

- 3.2.1 Pairwise alignments: BLAST
- 3.2.2 Multiple alignments
- 3.2.3 Local vs Global alignments
- 3.4 Nucleotide vs Aminoacid alignments
- 4. Phylogenetic trees
 - 4.1 Definition of phylogenetic trees
 - 4.2 Rooted and unrooted phylogenetic trees
 - 4.3 Monophyly vs Paraphyly
 - 4.4 Methods to estimate phylogenetic trees
 - 4.5 Estimating tree and clustering reliability

6a. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

O programa estabelecido pretende fornecer aos alunos conhecimentos teóricos e práticos que lhes forneçam uma base sólida para no futuro poderem aprofundar conhecimentos nas áreas que forem mais úteis para a sua investigação.

O programa abrange as áreas e os recursos mais importantes da bioinformática. Devido a limitações de carga horária da disciplina, estas serão abordadas de uma forma básica. No entanto, de forma a aprofundar conhecimentos nas áreas do seu maior interesse, os alunos terão a possibilidade de escolher uma área mais específica para realizar um projeto final.

Acima de tudo, os alunos serão treinados a procurar informação e a pensar na melhor forma de resolver um problema científico utilizando os recursos bioinformáticos lecionados.

6b. Demonstration of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

The programme aims to give the students a solid theoretical and practical background in bioinformatics. In the future, this basis allows them to have the tools to deepen their knowledge in the fields of bioinformatics that are more useful for their scientific studies.

The programme includes the most important grounds, resources and fields of research in bioinformatics. Due to time schedule limitations, only the basics of these themes will be covered. However, to increase their knowledge in the fields of their biggest interest, the students will chose a research theme to pursue their final project.

Most of all, the students will be trained to search for information and to design the better way to solve a scientific problem using the bioinformatic resources taught during the course.

7a. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

A unidade curricular será constituída por aulas teóricas, aulas práticas, discussão de artigos e apoio ao desenvolvimento do projeto final. Os alunos serão frequentemente incentivados a realizar pesquisa bibliográfica, sobretudo para as aulas de discussão de artigos e para o projeto final. A avaliação final terá uma componente tutorial, baseado na performance dos alunos nas aulas práticas (25%) e num exame teórico-prático (25%) e uma componente do projeto final (50%).

O projeto final consistirá num estudo científico. Neste, os alunos deverão desenvolver uma metodologia científica para responder a um problema científico em que seja necessário utilizar métodos de bioinformática para a sua resolução. Este problema deverá ser idealmente terá sido escolhido pelos próprios alunos. O docente guiará os alunos em aulas de apoio ao longo de todo o desenvolvimento do projeto.

7b. Teaching methodologies (including evaluation):

The course will have theoretical classes, practical classes, journal clubs and classes to assist in the development of the final project. The students will be frequently challenged to do literature search, especially for the journal club classes and for the development of the final project.

The final grade will have a component based on the programme taught, based on the students' performance in the practical classes (25%) and on the final exam grade (25%); and a component based on the final project (50%).

The final project consists on a scientific study, in which the students should develop a methodology to investigate a scientific problem that requires bioinformatics methods to be solved. Each student should ideally select his own scientific problem. The teacher will provide guidance to the students in 'guiding classes' during the development of the project.

8a. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

A metodologia de ensino escolhida pretende complementar as bases teóricas e práticas essenciais da bioinformática com alguns estudos de caso, apresentados através de artigos da literatura.

Através do projeto final, pretende-se reforçar e aprofundar os conhecimentos do aluno nas áreas do seu maior interesse e estimulá-lo a desenvolver um método experimental para resolver o seu problema científico.

Através do exame final, avaliar-se-á os conhecimentos adquiridos pelos alunos ao longo das aulas tutoriais.

Nas aulas práticas e de discussão de artigos, avaliar-se-á a capacidade do aluno resolver problemas, assim como o seu interesse e espírito crítico.

No projeto final, avaliar-se-á a capacidade do aluno estabelecer um método experimental e pesquisar informação.

8b. Demonstration of the teaching methodologies coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

During the course, the theoretical and practical knowledge provided to the student will be complemented by some case studies, presented through manuscripts published in reference publications in the field of bioinformatics.

Through the final project, the students should strengthen and deepen their knowledge in the fields that they're more interested in. Furthermore, they will be stimulated to develop an experimental method to solve their scientific question.

In the final exam, the knowledge acquired during theoretical and practical classes and seminars will be evaluated.

During practical classes and journal clubs, the students' capacity to solve practical problems will be evaluated, as well as their interest and critical thinking.

During the final project, the students' capacity to establish an experimental method and to do literature search will be evaluated.

9. Bibliografia principal:

- Arthur M. Lesk. Introduction to Bioinformatics. 3rd Ed. 2008. Oxford University Press.
- Philippe Lemey, Marco Salemi and Anne-Mieke Vandamme. The Phylogenetic Handbook – A Practical Approach to Phylogenetic Analysis and *Hypothesis Testing*. 2009. Cambridge University Press.