

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

<b>Código</b>	42590
<b>Nombre</b>	Estudios in silico en biomedicina
<b>Ciclo</b>	Máster
<b>Créditos ECTS</b>	6.0
<b>Curso académico</b>	2023 - 2024

**Titulación(es)**

<b>Titulación</b>	<b>Centro</b>	<b>Curso</b>	<b>Periodo</b>
2116 - Máster Universitario en Bioinformática	Escuela Técnica Superior de Ingeniería	2	Primer cuatrimestre

**Materias**

<b>Titulación</b>	<b>Materia</b>	<b>Caracter</b>
2116 - Máster Universitario en Bioinformática	8 - Estudios in silico en biomedicina	Obligatoria

**Coordinación**

<b>Nombre</b>	<b>Departamento</b>
ARNAU LLOMBART, VICENTE	240 - Informática

**RESUMEN**

En los modernos procesos de análisis de datos bioinformáticos es fundamental adquirir los conocimientos necesarios en técnicas para el procesamiento de datos de microarrays, tanto de expresión como de SNPs, array-CGH y ChIP-on-Chip; secuenciación de nueva generación aplicada a: resecuenciación, RNA-seq, Chip-seq, variación estructural, ensamblado de genomas, etc.

Realizar estudios de asociación, búsqueda de biomarcadores, predictores de respuesta o clase, descubrir clases basadas en datos ómicos, relacionar datos ómicos entre sí y con fenotipos; y ser capaces de dar una interpretación funcional de las relaciones encontradas.

Manejar las bases de datos genómicos públicas con vistas a la realización de estudios in silico.



## CONOCIMIENTOS PREVIOS

### Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

### Otros tipos de requisitos

Ninguno

## COMPETENCIAS (RD 1393/2007) // RESULTADOS DEL APRENDIZAJE (RD 822/2021)

### 2116 - Máster Universitario en Bioinformática

- Que los/las estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Que los/las estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- Que los/las estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Que los/las estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- Ser capaces de acceder a la información necesaria (bases de datos, artículos científicos, etc.) y tener suficiente criterio para su interpretación y empleo.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Ser capaces de acceder a herramientas de información en otras áreas del conocimiento y utilizarlas apropiadamente.
- Ser capaces de valorar la necesidad de completar su formación científica, histórica, en lenguas, en informática, en literatura, en ética, social y humana en general, asistiendo a conferencias o cursos y/o realizando actividades complementarias, autoevaluando la aportación que la realización de estas actividades supone para su formación integral.
- Desarrollar la iniciativa personal y ser capaces de realizar una toma rápida y eficaz de decisiones en su labor profesional y/o investigadora.
- Trabajar en equipo con eficiencia en su labor profesional y/o investigadora y con personas de diferente procedencia.



- Conocer las técnicas para el procesamiento de datos de microarrays, tanto de expresión como de SNPs, array-CGH y CHIP-on-Chip; secuenciación de nueva generación aplicada a resecuenciación, RNA-seq, Chip-seq, variación estructural, ensamblado de genomas y otras.
- Adquirir los conocimientos para realizar estudios in silico de asociación, búsqueda de biomarcadores, predictores de respuesta o clase, descubrir clases basadas en datos ómicos, relacionar datos ómicos entre sí y con fenotipos; y ser capaces de dar una interpretación funcional de las relaciones encontradas.

## **RESULTADOS DE APRENDIZAJE (RD 1393/2007) // SIN CONTENIDO (RD 822/2021)**

Adquirir los conocimientos necesarios en técnicas para el procesamiento de datos de microarrays, tanto de expresión como de SNPs, array-CGH y CHIP-on-Chip; secuenciación de nueva generación aplicada a: resecuenciación, RNA-seq, Chip-seq, variación estructural, ensamblado de genomas, etc.

Realizar estudios de asociación, búsqueda de biomarcadores, predictores de respuesta o clase, descubrir clases basadas en datos ómicos, relacionar datos ómicos entre sí y con fenotipos; y ser capaces de dar una interpretación funcional de las relaciones encontradas.

Manejar las bases de datos genómicos públicas con vistas a la realización de estudios in silico.

## **DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS**

### **1. Bases de datos (GEO, ArrayExpress, SRA): manejo y extracción de datos**

Introducción a los principales repositorios de datos genómicos experimentales.

### **2. Sistemas de información genómica: Biomart**

Introducción a las herramientas que permiten el acceso a Biomart, una red de bases de datos genómicos repartidas en múltiples repositorios localizados en distintas partes del mundo.

### **3. Procesamiento primario de datos: normalización de microarrays de expresión, batch effect.**

Control de calidad y estructura poblacional de chips de genotipado. Control de calidad, mapeo y calling de variantes en secuenciación de nueva generación.

Introducción a herramientas básicas de preprocesamiento de datos genómicos: R/Bioconductor, Babelomics, FastQC...



**4. Análisis de expresión: tests de expresión diferencial en microarrays de expresión y RNA-seq. Biomarcadores. Firmas moleculares.**

Introducción a la metodología y herramientas básicas de análisis de expresión diferencial y selección de genes: R/Bioconductor/limma.

**5. Clasificadores y predictores basados en expresión génica. Búsqueda de clases (clustering y biclustering)**

Introducción a los métodos de clasificación supervisada: SVM, KNN, LDA...

Introducción a los métodos de clasificación no supervisada: UPGMA, SOTA, K-means

**6. Análisis de variación estructural: con chips de SNPs, tiling arrays y secuenciación de nueva generación. Amplificaciones/delecciones, LOH, translocaciones e inversiones.**

Introducción al preprocesamiento de datos de SNPs. Estimación del número de copias de cada región genómica. Introducción a los métodos de segmentación.

**7. Análisis de asociación de SNPs y variantes en estudios caso-control y familias.**

Introducción a las diferentes metodologías de análisis de asociación y linkage.

Introducción a la herramienta de análisis PLINK.

**8. Análisis de mutaciones (resecuenciación). Búsqueda de genes de enfermedad.**

Introducción a las herramientas bioinformáticas y las bases de datos disponibles para predecir o inferir la patogeneidad de las variantes genómicas.

**9. Análisis funcional: métodos de enriquecimiento funcional, gene-set, network análisis y métodos de priorización.**

Introducción a las diferentes metodologías que permiten combinar datos experimentales con la información disponible en bases de datos.

**10. Integración de datos y modelado de sistemas biológicos sencillos.**

Análisis combinado de distintas medidas genómicas: expresión, número de copias, variantes...

**VOLUMEN DE TRABAJO**

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	21,00	100
Prácticas en laboratorio	9,00	100
Asistencia a eventos y actividades externas	10,00	0
Elaboración de trabajos en grupo	10,00	0
Elaboración de trabajos individuales	20,00	0
Estudio y trabajo autónomo	20,00	0
Lecturas de material complementario	20,00	0
Preparación de actividades de evaluación	15,00	0
Preparación de clases de teoría	25,00	0
Preparación de clases prácticas y de problemas	20,00	0
Resolución de casos prácticos	10,00	0
<b>TOTAL</b>	<b>180,00</b>	

**METODOLOGÍA DOCENTE**

MD1 - Tareas formativas del proceso de enseñanza-aprendizaje entorno a la interacción en el aula mediante sesiones expositivas. Incluyen las tareas previas de preparación (búsqueda de información, lectura de textos facilitados por el profesorado), las propias sesiones lectivas y el trabajo posterior de profundización.

MD2 – Aprendizaje mediante resolución de problemas y casos de estudio, a través de los cuales se va adquiriendo competencias sobre los diferentes aspectos de las materias y asignaturas.

MD3 - Actividades prácticas de laboratorio. Incluyen preparación, realización de las prácticas con el seguimiento y apoyo del profesor, trabajo autónomo on-line y elaboración de informes de las prácticas.

MD4 - Competencias transversales. Incluyen asistencia a cursos, conferencias o mesas redondas organizadas por la CCA del Máster y/o realización de un trabajo bibliográfico sobre temas que contribuyan a la formación integral. Se elabora una memoria de las actividades.

**EVALUACIÓN**

En las dos convocatorias:

SE1 Evaluación continua: mínimo 5 y máximo 15.

SE2 Actividades: mínimo 10 y máximo 50.

SE3 Laboratorio: mínimo 25 y máximo 50.



## REFERENCIAS

### Básicas

- Bioinformatics and Computational Biology Solutions Using R and Bioconductor  
Robert Gentleman 2005
- [http://books.google.es/books?id=e8-CfJ5RlgAC&dq=bioconductor&hl=en&sa=X&ei=QC7oUZzSBcHbPaGqgNgL&redir\\_esc=y](http://books.google.es/books?id=e8-CfJ5RlgAC&dq=bioconductor&hl=en&sa=X&ei=QC7oUZzSBcHbPaGqgNgL&redir_esc=y)