FICHA IDENTIFICATIVA

Datos de la Asignatura

Código	42590
Nombre	Estudios in silico en biomedicina
Ciclo	Máster
Créditos ECTS	6.0
Curso académico	2022 - 2023

Titulación(es)

Titulación	Centro	Curso	Periodo
2116 - M.U. en Bioinformática 12-V.1	Escuela Técnica Superior de Ingeniería	2	Primer cuatrimestre

Materias

Titulación	Materia	Caracter
2116 - M.U. en Bioinformática 12-V.1	8 - Estudios in silico en biomedicina	Obligatoria

Coordinación

Nombre	Departamento
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

2116 - M.U. en Bioinformática 12-V.1

- 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

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 patogeneicidad 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
TOTAL	**180,00**	

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-CfJ5RIgAC&dq=bioconductor&hl=en&sa=X&ei=QC7oUZzSBcHbPaGqgNgL&redir_esc=y