

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

<b>Código</b>	44696
<b>Nombre</b>	Técnicas bioinformáticas
<b>Ciclo</b>	Máster
<b>Créditos ECTS</b>	2.5
<b>Curso académico</b>	2023 - 2024

**Titulación(es)**

<b>Titulación</b>	<b>Centro</b>	<b>Curso</b>	<b>Periodo</b>
2224 - M.U. Investigación y Desarrollo en Biotecnología Biomedicina	Facultad de Ciencias Biológicas	1	Primer cuatrimestre

**Materias**

<b>Titulación</b>	<b>Materia</b>	<b>Caracter</b>
2224 - M.U. Investigación y Desarrollo en Biotecnología Biomedicina	1 - Nuevas tecnologías	Obligatoria

**Coordinación**

<b>Nombre</b>	<b>Departamento</b>
BARRIO ESPARDUCER, ELADIO	194 - Genética

**RESUMEN**

La Bioinformática fue originalmente definida como una materia interdisciplinar que incluía los campos de la biología, la informática, las matemáticas y la estadística, siendo su objetivo analizar los datos de secuencias biológicas, los contenidos y estructuras de los genomas, la predicción de la estructura y función de macromoléculas, y el análisis de la variabilidad genómica.

Con la llegada de la era de la genómica, la bioinformática ha extendido su campo de estudio en el análisis masivo de datos biológicos, entre ellos los derivados de los seres humanos y, por tanto, tiene actualmente una gran importancia en la investigación biomédica y biotecnológica.

Los contenidos de esta asignatura se han pensado como extensión avanzada de la formación previa que deben tener los estudiantes del máster procedentes de grados en los que ya se imparten nociones básicas de bioinformática. Los conocimientos y habilidades que se adquirirán en este curso deben ser definidos como técnicas bioinformáticas, ya que lo que se pretende no es formar bioinformáticos, sino profesionales de la biomedicina o la biotecnología con capacidad de comprender y utilizar los procedimientos de análisis bioinformático a nivel de usuario avanzado.



## 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

No hay restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios del máster, ni ningún tipo de requisitos previos

## COMPETENCIAS

### 2224 - M.U. Investigación y Desarrollo en Biotecnología Biomedicina

- 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
- 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 integrar las nuevas tecnologías en su labor profesional y/o investigadora.
- Ser capaces de analizar de forma crítica tanto su trabajo como el de su compañeros.
- Capacidad de seleccionar y gestionar los recursos disponibles (instrumentales y humanos) para optimizar resultados en investigación.
- Ser capaces de realizar una toma rápida y eficaz de decisiones en situaciones complejas de su labor profesional o investigadora, mediante el desarrollo de nuevas e innovadoras metodologías de trabajo adaptadas al ámbito científico/investigador, tecnológico o profesional en el que se desarrolle su actividad.
- Ser capaces de acceder a la información necesaria en el ámbito específico de la materia (bases de datos, artículos científicos, etc.) y tener suficiente criterio para su interpretación y empleo.



- Aplicar el razonamiento crítico y la argumentación desde criterios racionales.
- Capacidad para preparar, redactar y exponer en público informes y proyectos de forma clara y coherente, defenderlos con rigor y tolerancia y responder satisfactoriamente a las críticas que pudieren derivarse de su exposición.
- Ser capaces de trabajar en equipo, sin discriminación entre hombres y mujeres, con eficiencia en su labor profesional o investigadora adquiriendo la capacidad de participar en proyectos de investigación y colaboraciones científicas o tecnológicas.
- Aprendizaje en la redacción de artículos científicos en los campos de la Biomedicina y la Biotecnología.
- Manejar adecuadamente las fuentes de información científica y poseer la habilidad de hacer una valoración crítica de las mismas, integrando la información para aportar conocimientos a grupos de investigación multidisciplinares.
- Utilizar adecuadamente las herramientas informáticas, métodos estadísticos y de simulación de datos, aplicando los programas informáticos y la estadística a los problemas biomédicos y biotecnológicos.
- Dominar el método científico, el planteamiento de protocolos experimentales y la interpretación de resultados en el ámbito biomédico y biotecnológico.
- Ser capaces de aplicar la experiencia investigadora adquirida tanto en la empresa privada como en organismos públicos.
- Saber diseñar estrategias experimentales multidisciplinares en el ámbito de las biociencias moleculares para la resolución de problemas biológicos complejos, especialmente los relacionados con salud humana.
- Adquirir destrezas en el manejo de las metodologías avanzadas empleadas en las biociencias moleculares y en el registro anotado de actividades.

## **RESULTADOS DE APRENDIZAJE**

1. Comprender y dominar el funcionamiento del sistema de archivos y como es gestionada la información por parte del sistema operativo Linux
2. Conocer los tipos de datos generados por ultrasecuenciación, los formatos de secuencias y archivos.
3. Conocer los tipos de ensambladores de secuencias genómicas y los algoritmos utilizados.
4. Conocer los procedimientos y estrategias actuales de anotación de genomas.
5. Conocer la problemática estadística especial que se plantea con datos biológicos de alto rendimiento.
6. Conocer cómo aplicar las técnicas estadísticas básicas y las adaptadas al contexto del tratamiento estadístico computacional de muestras de origen experimental o clínico de alto rendimiento.



7. Conocer los fundamentos biológicos, matemáticos y computacionales de los métodos bioinformáticos empleados en la inferencia de procesos evolutivos a nivel genómico.

## DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

### 1. Introducción a la Bioinformática

Qué es la Bioinformática. Área multidisciplinar. Subáreas de aplicación de la Bioinformática. Nociones básicas sobre formatos de ficheros y procedimientos de análisis de datos ómicos

### 2. Métodos de ensamblaje genómico

Tipos de datos generados por ultrasecuenciación, formatos de secuencias y archivos. Evaluación de la calidad de las secuencias y pretratamiento de los datos. Tipos de ensambladores, algoritmos para el ensamblaje 'de novo' y 'mapping'. Evaluación de la calidad de los ensamblajes genómicos. Uso de las bases de datos de secuencias: SRA. Análisis de datos de resecuenciación: 'variant calling'.

### 3. Procedimientos de anotación de genomas

Formatos de ficheros de anotación de genomas: GFF, EMBL, GenBank. Estrategias actuales de anotación: métodos avanzados de predicción de genes y de transferencia de anotación. Algoritmos para la detección de genes. Calidad de la anotación

### 4. Análisis de la expresión génica por RNAseq: tratamiento de los datos

Control de la calidad de las lecturas de RNAseq. Métodos de alineamiento de lecturas de RNAseq. Normalización de los datos de RNAseq. Medidas de abundancia de transcripción

### 5. Conceptos de estadística aplicada a la bioinformática

- Diseño de estudios y reglas de tratamiento de datos
- Estadística inferencial. Intervalos de confianza y contrastes de hipótesis
- Introducción a R y Bioconductor

### 6. Análisis estadístico clásico aplicado a datos ómicos

- Test t, ANOVA y métodos no paramétricos aplicados a datos ómicos
- El problema de las comparaciones múltiples. FDR
- Realización e interpretación de análisis en R

**7. Modelización estadística de datos ómicos (I)**

- Concepto de análisis multivariable
- Corrección del batch effect
- Integración de datos clínicos/epidemiológicos
- Modelos lineales

**8. Modelización estadística de datos ómicos (II)**

- Regresión binomial negativa. Análisis de RNAseq
- Realización e interpretación de análisis en R.

**9. Modelos predictivos con biomarcadores ómicos**

- Descripción del problema
- Técnicas de regresión con penalización
- Random Forest
- Realización e interpretación de análisis en R

**10. Análisis de la variabilidad genética de los genomas**

Filogenómica: análisis filogenético de genomas. Genómica de poblaciones: análisis de la estructura poblacional a partir de la variabilidad genómica. Análisis de selección a nivel genómico.

**VOLUMEN DE TRABAJO**

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Prácticas en aula informática	25,00	100
Asistencia a eventos y actividades externas	1,00	0
Elaboración de trabajos individuales	6,00	0
Estudio y trabajo autónomo	8,00	0
Lecturas de material complementario	2,00	0
Preparación de actividades de evaluación	5,00	0
Preparación de clases de teoría	5,00	0
Preparación de clases prácticas y de problemas	3,00	0
Resolución de casos prácticos	7,50	0
<b>TOTAL</b>	<b>62,50</b>	



## METODOLOGÍA DOCENTE

Las clases serán teórico-prácticas, por lo que se impartirán en aula de informática.

Para cada tema, se hará:

- 1) Una introducción de conceptos teóricos que requerirán de tareas previas de preparación por parte de los alumnos (lectura de textos facilitados por el profesorado).
- 2) Aprendizaje mediante resolución de problemas y casos de estudio prácticos, a través de los cuales se irán adquiriendo competencias sobre los diferentes aspectos de la materia.
- 3) Trabajo autónomo no presencial para la resolución individual de nuevos problemas y ejercicios teórico-prácticos.
- 4) Competencias transversales. Se pueden considerar la asistencia a una conferencia, seminario, mesa redonda sobre temáticas relacionadas con la asignatura el curso, impartidas en el campus de Burjassot-Paterna, y organizadas por la CCA del Master o por los departamentos, centros e institutos de investigación del campus.

## EVALUACIÓN

Se llevará a cabo una evaluación continua de cada estudiante, basada en distintas actividades presenciales y no presenciales descritas en el apartado de Metodología, valorándose la asistencia a todas las actividades presenciales, la realización y presentación de todos los trabajos y actividades complementarias, la participación y el grado de implicación en el proceso de enseñanza y aprendizaje. Los aspectos concretos a valorar serán los siguientes:

1. Pruebas objetivas sobre los contenidos de la asignatura de forma presencial o a través del aula virtual. (pueden ser de cuestiones tanto teóricas como prácticas de tipo test o cuestiones de respuesta corta), y la evaluación de ejercicios, trabajos y cuestionarios realizados a lo largo del curso. Estas pruebas y ejercicios serán evaluados por cada profesor de las diferentes partes de la asignatura, y la nota final será la media ponderada de las notas de las diferentes partes, según el número de horas de cada una. La nota de este apartado representará un 85% de la nota final
2. Evaluación de la participación en las actividades presenciales, tutorías de grupo y otras actividades. Entre otras cosas, en este apartado se valorará la capacidad de plantear dudas, de proponer respuestas y de dirigir la discusión en grupo, y la asistencia a clase, como un epígrafe más de la evaluación continuada del alumno. La nota de este apartado representará un 15% de la nota final.

Será condición indispensable para superar la asignatura, conseguir al menos una nota final de 5 sobre 10.



## REFERENCIAS

### Básicas

- Masoudi-Nejad A, Narimani Z, Hosseinkhan N. Next Generation Sequencing and Sequence Assembly: Methodologies and Algorithms. Springer Briefs in Systems Biology, 2013
- Soh J, Gordon PMK, Sensen CW. Genome Annotation. Chapman & Hall/CRC, 2012
- Krijnen, WP. Applied Statistics for Bioinformatics using R, 2009
- Lee, JK (Ed.) Statistical Bioinformatics A Guide for Life and Biomedical Science Researchers Wiley-Blackwell, 2010
- Toll, AP (Ed.) Structural Bioinformatics. Ceed Publishing, 2012
- Lemey P, Salemi M, Vandamme AM (Ed.) The phylogenetic handbook. A practical approach to phylogenetic analysis and hypothesis testing. 2nd ed. Cambridge: Cambridge University Press; 2009
- Yang, Z. Computational Molecular Evolution. Oxford: Oxford Univ. Press; 2006

### Complementarias

- Ekblom, R., & Wolf, J. B. W. (2014). A field guide to whole-genome sequencing, assembly and annotation. *Evolutionary Applications*, 7(9), 10261042. <http://doi.org/10.1111/eva.12178>
- Baker, M. (2012). De novo genome assembly: what every biologist should know. *Nature Methods*, 9(4), 333337. <http://doi.org/10.1038/nmeth.1935>