



## Introducción al análisis de datos ómicos - 2022

10-11 octubre 2022, 9:00-12:00 am

Presencial

Aula Fco. Grande (HU-FJD)

**Imparte:** Unidad de Bioinformática del IIS-FJD

**Dirigido a:** Personal investigador y técnico del IIS-FJD

**Póster:** <https://bit.ly/PosterCursoBioinfoIISFJD>

**Inscripciones:** <https://bit.ly/InscripcionesCursoBioinfoIISFJD2022>

**Número de plazas:** 30.

Se priorizará que todos los laboratorios tengan acceso al curso con al menos 1 persona, el resto de plazas se asignará en conversación con el grupo o por orden de inscripción.

**Control de asistencia:** Hoja de firmas

**Requerimientos:** Aunque las prácticas serán guiadas se aconseja traer un ordenador portátil.

## PROGRAMA

### DÍA 1

#### Introducción al curso y a la Unidad de Bioinformática del IIS-FJD

**Ponente:** Pablo Mínguez

**Módulo 1: Análisis Genómico.** Bases de datos, protocolos (*pipelines*) detección de variantes y análisis.

**Ponente:** Raquel Romero

**Duración:** 2 horas

#### Contenido:

- Tipos de variantes genómicas (germinales, somáticas, SNVs, CNVs..) y sus particularidades durante su análisis bioinformático.
- *Pipelines* DNA Seq: Fases y herramientas utilizadas en la detección de variantes genómicas.
- Sesión Práctica 1: Explorar los resultados de la detección de variantes genómicas mediante IGV (lecturas mapeadas, variantes y haplotipos con IGV).
- Sesión Práctica 2: Interpretación de resultados genómicos: Priorización de SNVs.
- Bases de datos y recursos bioinformáticos para el análisis de variantes genómicas germinales.
- Bases de datos y recursos bioinformáticos para el análisis de variantes genómicas somáticas.

**Módulo 2: Análisis Transcriptómico.** Aplicaciones, pasos de una *pipeline* de cuantificación de expresión, análisis exploratorio de las muestras, normalizaciones y expresión diferencial.

**Ponente:** Gonzalo Núñez

**Duración:** 1 hora

**Contenido:**

- Aplicaciones del RNA-seq cuantitativo y cualitativo
- *Pipeline* de RNA-seq
  - Secuenciación: Plataformas de secuenciación, nº réplicas, tamaño lectura, single-end/paired-end y profundidad de secuenciación.
  - Formatos de ficheros FASTA/FASTQ.
  - Control calidad: FastQC y métricas que reporta
  - Filtering and trimming: cortar adaptadores y secuencias con baja calidad, filtrar por calidad o tamaño (miRNAseq)
  - Mapeo. Alineadores (Bowtie2, TopHat, STAR). Genomas de referencia (recursos). Formatos de ficheros SAM/BAM.
  - Cuantificación: htseqcount y consideraciones (alineamientos secundarios y lecturas ambiguas). Ficheros de anotación (GTF y GFF) y recursos.
  - Expresión diferencial: paquetes (DESeq2 y NOISeq)
    - Sesgos potenciales.
    - Análisis exploratorio (PCA)
    - Normalización intra- e inter-muestra
    - Expresión diferencial: métodos paramétricos y no paramétricos

**DÍA 2**

**Módulo 3: Análisis e interpretación funcional de experimentos ómicos.** Bases de datos, programas de enriquecimiento funcional y de análisis de redes biológicas

**Ponente:** Pablo Mínguez

**Duración:** 2.5 horas

**Contenido:**

- Bases de datos, ontologías y recursos ómicos: GeneCards, UniProt, KEGG, Gene Ontology, GeneAtlas, STRING, TCGA
- Programas de enriquecimiento funcional: Panther, EnrichR, GSEA
  - Prácticas Panther, GSEA
- Análisis de redes: STRING, GeneMania, STITCH.
  - Prácticas STRING + Cytoscape
- Predicción de nuevas asociaciones gen-enfermedad: Disgenet, GLOWgenes, DISEASES

**Módulo 4: Recursos para la compartición de datos genómicos y transcriptómicos.**

**Ponente:** Pablo Mínguez

**Duración:** 0.5 horas

**Contenido:**

- Repositorios de datos *ómicos*: GEO, EGA, ENA, otros

## Preguntas

Más información sobre la Unidad de Bioinformática del IIS-FJD:  
<https://bit.ly/UnidadBioinformaticaIIS-FJD>

Contacto Unidad de Bioinformática: pablo.minguez@quironsalud.es