



Temas Actuales de la Bioinformática

Contacto



Marta Coronado Zamora

✉ marta.coronado@ibe.upf-csic.es

🐦 [@geneticament](https://twitter.com/geneticament)

🐙 [@marta-coronado](https://github.com/marta-coronado)

🧰 Institut de Biologia Evolutiva (IBE-CSIC-UPF)



Nerea Carrón Rodas

✉ nerea.carron@uab.cat

🐙 [@nereaacr](https://github.com/nereaacr)

🧰 Universitat Autònoma de Barcelona (UAB)

Organización del curso

Sesiones teórico-prácticas (12h)

Presentación | Introducción a **Temas Actuales de la Bioinformática** (Aula de teoría, 26/10, 11:00h)

Hands-on training (miércoles de 10 a 12h)

Part 1 | Basics on Bioinformatics workflows

P1 | Data management and processing (**PC1B**, 28/10)

P2 | Data exploration and visualization (**PC1B**; 10/11)

Mentoring/Tutoría (**PC2-PC4**; 17/11)

Part 2 | Solving real cases in genomics

P3 | Genome-wide association studies (**PC1B**; 24/11)

P4 | Transcriptomic analyses (**PC1B**; 01/12)

Mentoring/Tutoría (Aula de teoría, 22/12)



Organización del curso

Conferencias invitadas (10h) y workshops (7h)

Atender a al menos **dos conferencias** (2h/conferencia) de expertos invitados en el campo de la bioinformática y a los **tres workshops**.

Workshops:

- ¿Cómo sobrevivir a un doctorado? (Edgar Garriga – Estudiante de doctorado en el CRG)
- ¿Cómo podemos analizar el genoma del cáncer? (Claudia Arnedo – Estudiante de doctorado en el IRB)
- ¡Esto no me lo habían dicho! Lo que no está escrito sobre la cultura científica. (Rosana C. Garrido– Profesora)

Próximos eventos:

19 Nov

13:00h

¿Cómo podemos
analizar el genoma
del cáncer?

30 Nov

12:00h

¿Cómo sobrevivir a
un doctorado?

...

**Consulta
el espacio
del CV**

Experiencia de aprendizaje cooperativa

Grupos de trabajo de 3-4 alumnos
Cuatro sesiones prácticas ligadas

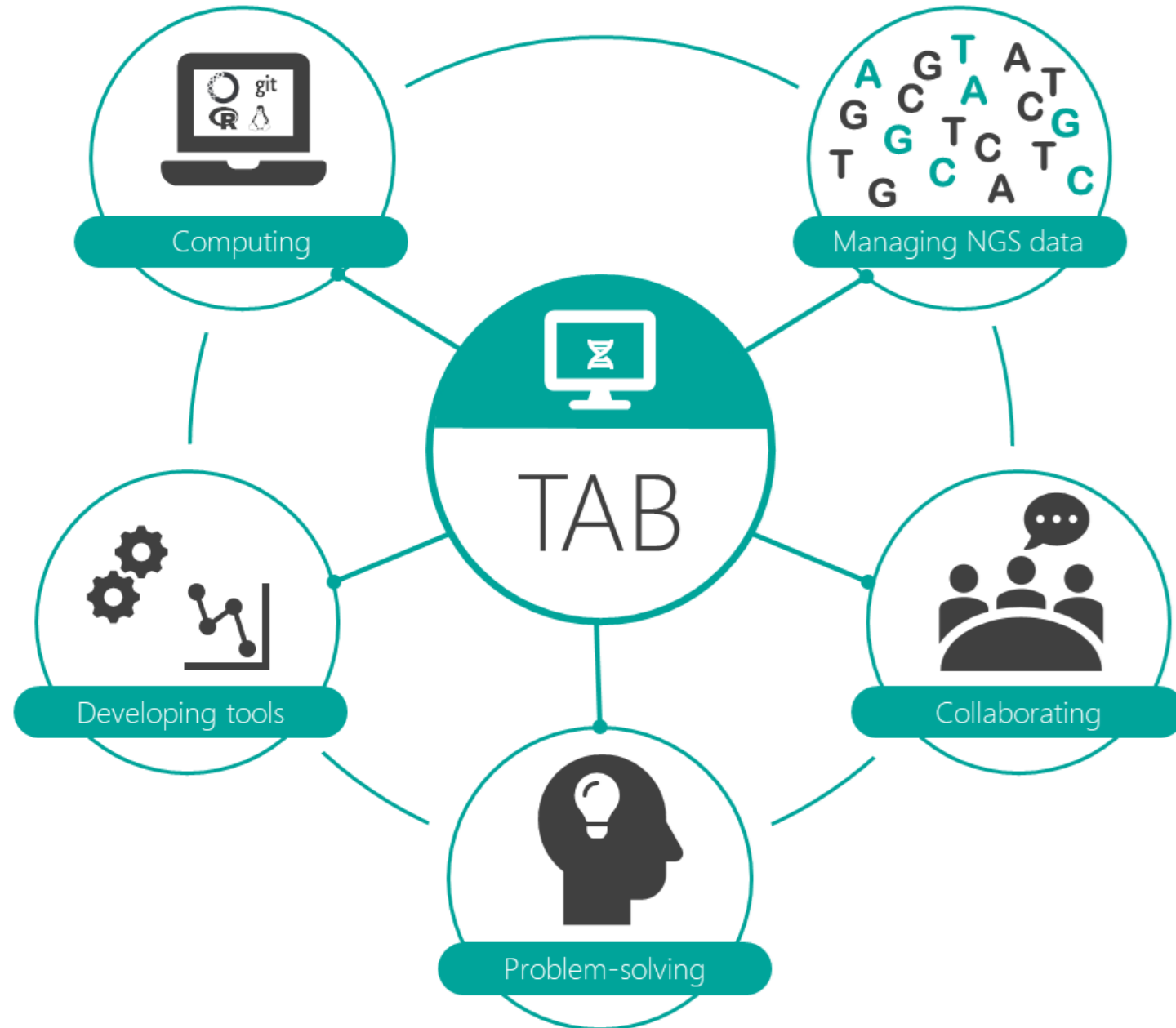


Inscripciones ya abiertas en el CV

Atender a conferencias y *workshops* de expertos



Organización del curso



Evaluación

Portafolio (70%)

Repositorio de GitHub que contendrá:

- Presentación individual: ¿qué espero de esta asignatura? ¿por qué la he escogido? ...
- Trabajo realizado de las cuatro prácticas
- Un resumen a elegir de una de las conferencias asistidas
- Discusión final: ¿qué he aprendido?
- *Calaix de sastre*

Presentación (20%)

Cada grupo hará una presentación de unos 30 minutos (+10 minutos de preguntas/discusión) de un tema de bioinformática a escoger

Asistencia y participación (10%)

Participación mínima del 80%

10 Ene

15:00h

Seminario
presentaciones
TAB

Dinámica de las sesiones prácticas

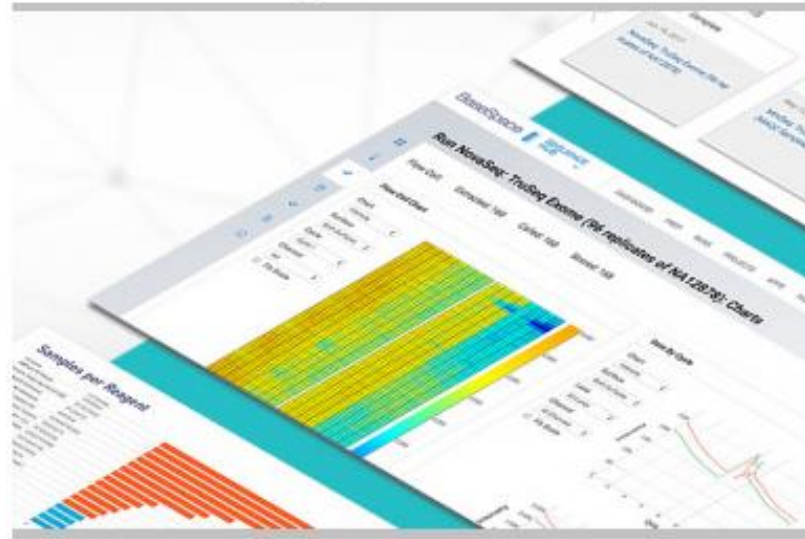
P1. Data management and processing



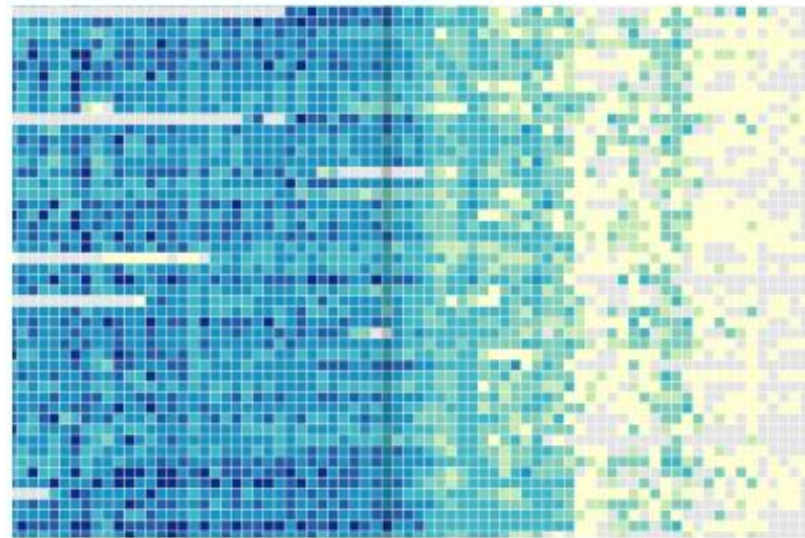
P3. Genome-Wide Association Studies



P2. Data exploration and visualization



P4. Transcriptomic analyses



Dinámica de las sesiones prácticas

Contenido (P1-P4)

Breve introducción al contenido de la práctica

Jupyter Notebook o R Markdown con el guión de la práctica – completar y subir al GitHub

Trabajaremos dentro de un *environment* de **conda**



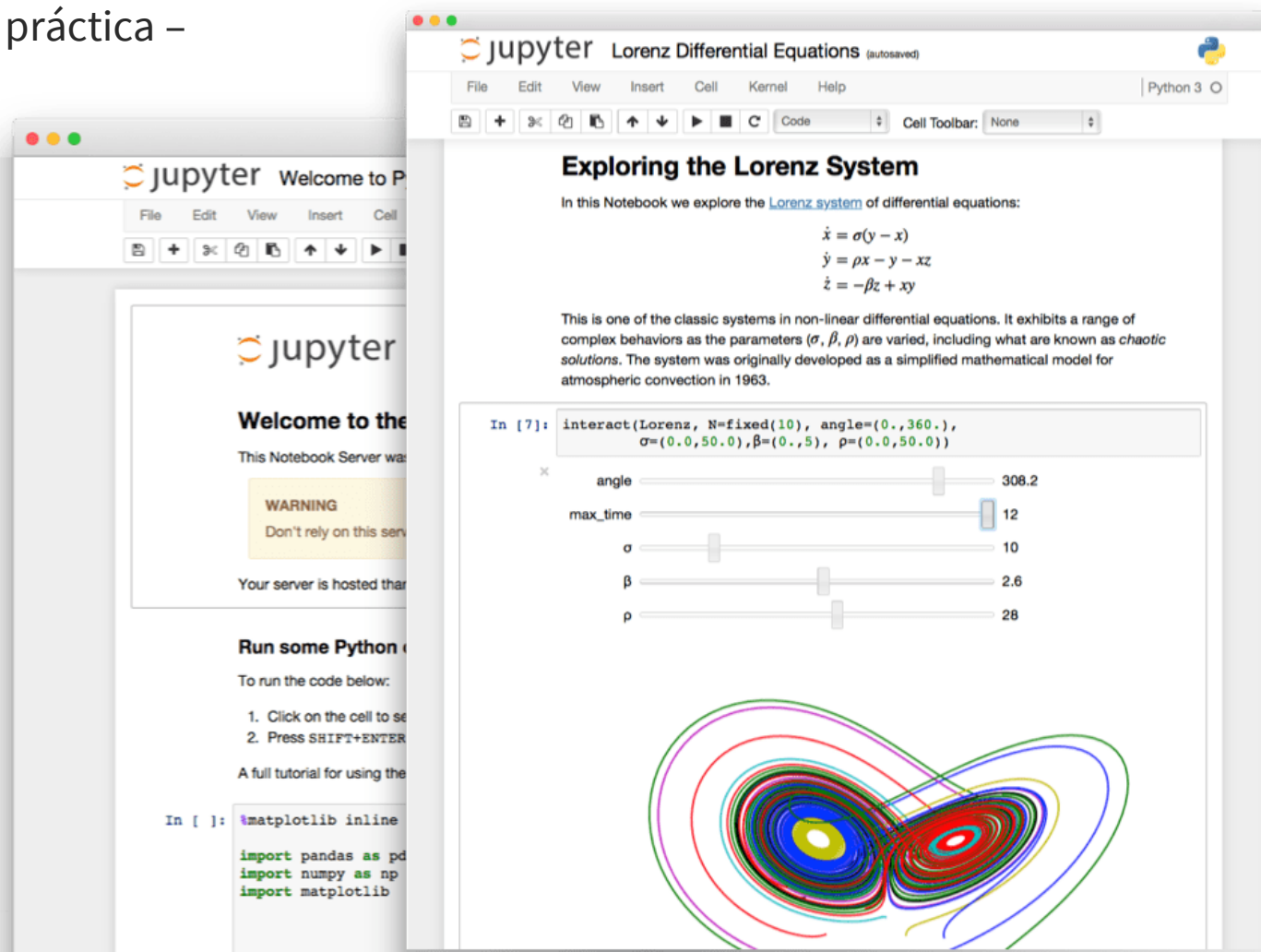
¿Cómo configuro GitHub?



¿Cómo instalo conda?



¿Cómo instalo R y Rstudio?



Part 1 | Basics on Bioinformatics workflows

Part 1 | Basics on Bioinformatics workflows



Basics on Bioinformatics workflows Transforming data into insight

P1 – Data management and processing

In this practical you will learn the basic commands of Linux. Getting familiar with these commands is key in bioinformatics, as many pipelines rely on the combination of different tools through a terminal. In addition, biological data are stored in large text files that can be easily processed using Linux.

Learning outcomes

- Get familiar with the Unix directories
- Learn basic text-processing Linux commands and piping
- Use the Linux command-line to perform tasks on the data

Part 1 | Basics on Bioinformatics workflows



Basics on Bioinformatics workflows Transforming data into insight

P2 – Data exploration and visualization

Why data visualization is so important for researchers? You can turn data into meaningful information.

Learning outcomes

- Learn the grammar of graphics of `ggplot2`
- Create the most common bioinformatics graphs (scatterplots, lineplots, barplots, ...)
- Understand the important elements of a *ready-to-publish* figure

Part 2 | Solving real cases in genomics

Part 2 | Solving real cases in genomics



Solving real cases in genomics

Genome-wide association studies (GWAS)

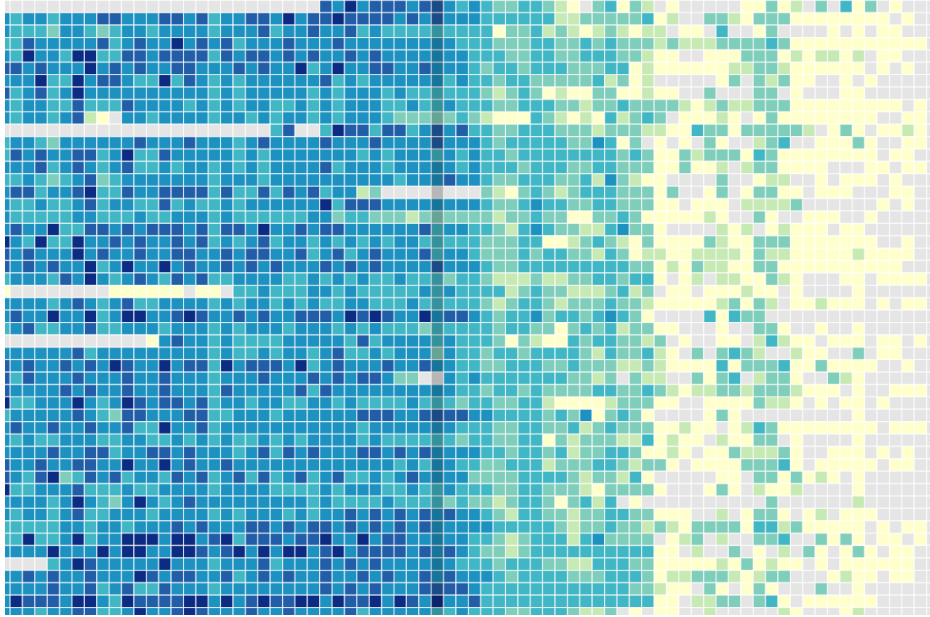
P3 – Which are the variants behind three common human diseases?

A GWAS is a method for identifying susceptibility loci for complex diseases. It is based on the technique of scanning genomes of many subjects in order to identify the genetic variation possibly responsible for a disease through statistical tests. In this practical we will learn how to perform a GWAS in R.

Learning outcomes

- Data manipulation (P1)
- Descriptive analysis of the data (P1)
- Quality control of the SNPs and the individuals
- Perform an association analysis
- Create a Manhattan plot to visualize the results (P2)

Part 2 | Solving real cases in genomics



Solving real cases in genomics

Transcriptomic analyses

P4 – Identifying differentially expressed genes in cancer


RNA-seq is a recent approach to carry out expression profiling using high-throughput sequencing (HTS) technologies. In this practical we walk through a gene-level RNA-seq differential expression analysis to find genes over- or under-expressed in cancer patients.

Learning outcomes

- Data manipulation (P1)
- Descriptive analysis of the data (P1)
- Methods to normalize RNA-seq data
- Perform statistical tests to find which genes are differentially expressed in different human cancers
- Enrichment analysis
- Visualize the results (P2)

Organización y creación de repositorios de GitHub

Creación del grupo de GitHub

1. Crea una [cuenta de GitHub](#), una para cada estudiante. **Sólo una de las cuentas deberá seguir los siguientes pasos.**
2. En la esquina superior izquierda, haz *click* en  **New** ara crear un repositorio nuevo.
3. Escribe un nombre corto y fácil de recordar para el repositorio.

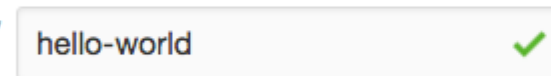
Create a new repository

A repository contains all the files for your project, including the revision history.

Owner



Repository name



Great repository names are short and memorable. Need inspiration? How about **potential-eureka**.

Description (optional)

Creación del grupo de GitHub

4. Agrega una descripción de tu repositorio, incluyendo el nombre de los miembros del grupo.

Create a new repository

A repository contains all the files for your project, including the revision history.

Owner

Repository name

 octocat ▾ / hello-world ✓

Great repository names are short and memorable. Need inspiration? How about **potential-eureka**.


Description (optional)

My first repository on GitHub

Creación del grupo de GitHub

5. Haz el repositorio privado (pero recuerda añadirme para que lo pueda ver, marta-coronado).


Owner **Repository name**


 octocat / hello-world ✓

Great repository names are short and memorable. Need inspiration? How about **potential-eureka**.

Description (optional)



My first repository on GitHub

☒  **Public**
Anyone can see this repository. You choose who can commit.

☐  **Private**
You choose who can see and commit to this repository.

Creación del grupo de GitHub

6. Selecciona **Inicializar este repositorio con un README.**

- ☒  **Public**
Anyone can see this repository. You choose who can commit.
- ☐  **Private**
You choose who can see and commit to this repository.

☒ **Initialize this repository with a README**

This will let you immediately clone the repository to your computer. Skip this step if you're importing an existing repository.

Add .gitignore: **None** ▼

Add a license: **None** ▼

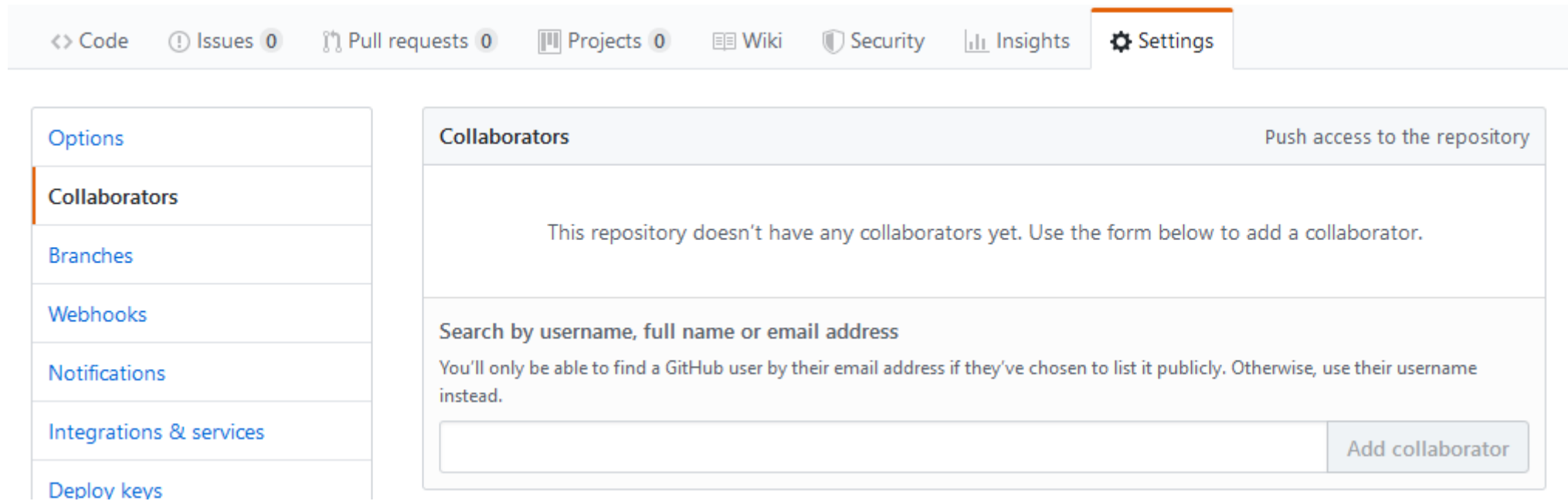


Create repository

7. Haz *click* en **Crear repositorio.**

Creación del grupo de GitHub

8. Añade a los demás miembros del grupo como colaboradores en **Settings > Collaborators**.



The screenshot shows the GitHub repository settings interface. At the top, there is a navigation bar with tabs for Code, Issues (0), Pull requests (0), Projects (0), Wiki, Security, Insights, and Settings (selected). Below this, on the left, is a sidebar menu with options: Options, Collaborators (selected), Branches, Webhooks, Notifications, Integrations & services, and Deploy keys. The main content area is titled 'Collaborators' and includes a sub-header 'Push access to the repository'. The text states: 'This repository doesn't have any collaborators yet. Use the form below to add a collaborator.' Below this, there is a search instruction: 'Search by username, full name or email address'. A note follows: 'You'll only be able to find a GitHub user by their email address if they've chosen to list it publicly. Otherwise, use their username instead.' At the bottom, there is a text input field and an 'Add collaborator' button.

<> Code ! Issues 0 🔑 Pull requests 0 📊 Projects 0 📖 Wiki 🛡 Security 📊 Insights ⚙ Settings

Options
Collaborators
Branches
Webhooks
Notifications
Integrations & services
Deploy keys

Collaborators Push access to the repository

This repository doesn't have any collaborators yet. Use the form below to add a collaborator.

Search by username, full name or email address
You'll only be able to find a GitHub user by their email address if they've chosen to list it publicly. Otherwise, use their username instead.

Add collaborator

Instalar git en Linux

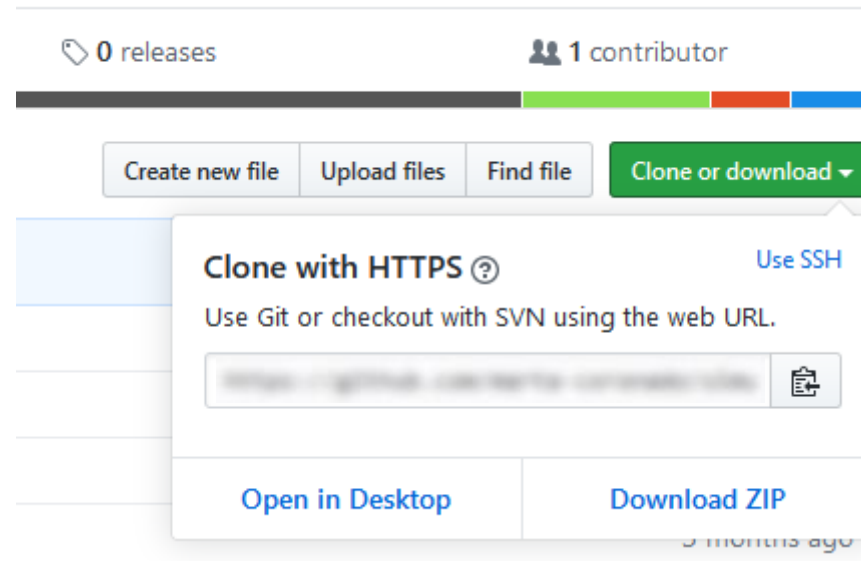
1. El siguiente paso es instalar git, si no lo tienes, en tu ordenador Linux (ver solución para Windows*). **Éste paso lo realizarán todos los miembros.**
2. git se instala ejecutando el comando des de la terminal:

```
sudo apt-get install git
```

Clonar el repositorio de GitHub en tu ordenador

1. **Ves al directorio donde quieras clonar el repositorio de GitHub (por ejemplo, una carpeta en tu escritorio)**
2. **Abre la terminal y escribe la URL del repositorio (puedes encontrarla haciendo *click* en **Clone or download**):**

```
git clone https://github.com/USER-NAME/NAME-POSITORY.git
```



3. **Esto descargará el proyecto en una carpeta llamada como el repositorio de GitHub.**
4. **Puedes utilizarlo como una carpeta más: organiza las carpetas y ficheros.**

Mantener actualizado el repositorio

1. **Antes de hacer ningún cambio, asegúrate de hacer git pull para poder actualizar el repositorio a la versión más reciente:**

```
git pull
```

2. **Cuando has acabado de trabajar, escribe el siguiente comando para subir todos los ficheros:**

```
git add --all
```

3. **Comenta los cambios que has hecho:**

```
git commit -m "Comentario"
```

4. **Para enviar los cambios, escribe:**

```
git push origin master
```

Instalación de conda

Instalación de conda

1. Recomendamos utilizar Linux, pero si no es posible una buena alternativa para Windows es instalar Ubuntu 18. La aplicación está disponible en el [Windows Store](#).

2. Descarga el instalador:

- [Miniconda](#) (Linux 64 bits)
- [Anaconda](#) (Linux 64 bits)

3. Instálalo escribiendo en la terminal:

```
bash nombreDelFichero.sh
```

4. Sigue las instrucciones que verás en la pantalla.

5. Una vez acabado, reinicia la terminal.

Instalación de R y Rstudio

Instalación de R y Rstudio

1. El lenguaje de programación R se descarga en <https://cran.r-project.org/>
2. RStudio se descarga en <https://rstudio.com/products/rstudio/download/>

Están disponibles para Windows, Linux y MacOS.

En todas las prácticas se indicarán que paquetes se deberán instalar, por si se necesita instalar para el ordenador personal.

Ejercicio

Ejercicio

1. Organiza tu grupo.
2. Crea cuentas de GitHub para cada uno de los miembros.
3. Crea el repositorio de GitHub.
4. Añade como colaborador a todos los miembros del grupo.
5. Asegúrate que al menos un ordenador tiene conda (paso opcional, si no es posible, tendrás que utilizar un ordenador de la UAB).



LaTeX

<https://www.overleaf.com/read/vchzpswticyg>

Text

2 Section 2

1 Section 1

Example of **bold**, *italic* and text code.

- Example
- of
- a list

1. Example
2. of
3. a numbered list

Example of a citation (Tufte, 2006). Citations must be in bib format.

2 Section 2

Example of writing bash code:

```
cat file
```

Example of a box.

2.1 Section 2.1

Example of a Figure (Figure 1).



Figure 1 – Figure caption

4 References

Text

2.1.1 Section 2.1.1

Example of a Table (Table 1).

Table 1 – Figure table

Header 1	Header 2	Header 3
Cell 1	Cell 1	Cell 1
Cell 1	Cell 1	Cell 1

3 Section 3

Example of Equation (Equation 1).

$$F(x) = \int_b^a \frac{1}{3}x^3 \quad (1)$$

4 References

E. R. Tufte. *Beautiful evidence*. Graphics Press, 2006. ISBN 1930824165.



Temas Actuales de la Bioinformática