GeneFlow

Diseño de una herramienta para el análisis de datos de expresión genética

Trabajo de Fin de Grado de Ingeniería Informática

Alba Casillas Rodríguez

Índice

Estudio del Problema

Motivación

Actualmente

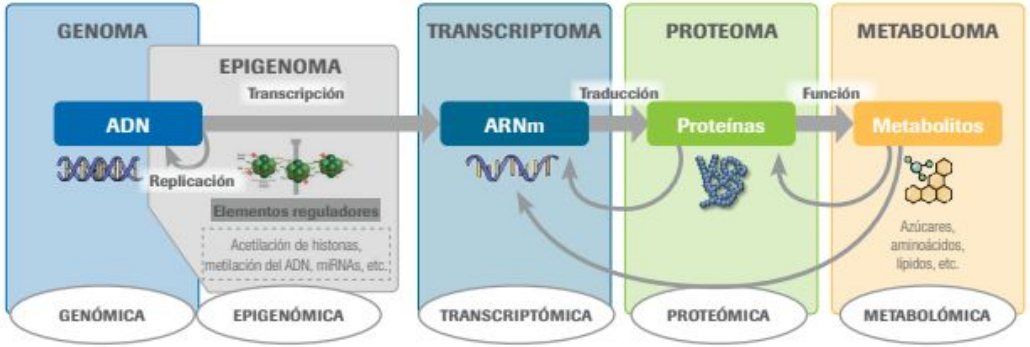
- Gran avance en la investigación genética gracias a las nuevas tecnologías y el Big Data.
- Biólogos, estadísticos e investigadores con conocimiento en genómica pero falta de habilidades en programación.

Problema

- Integración de distintos paquetes software en flujos de trabajo.
- Uso de diferentes lenguajes de programación y plataformas informáticas.

Contexto biológico

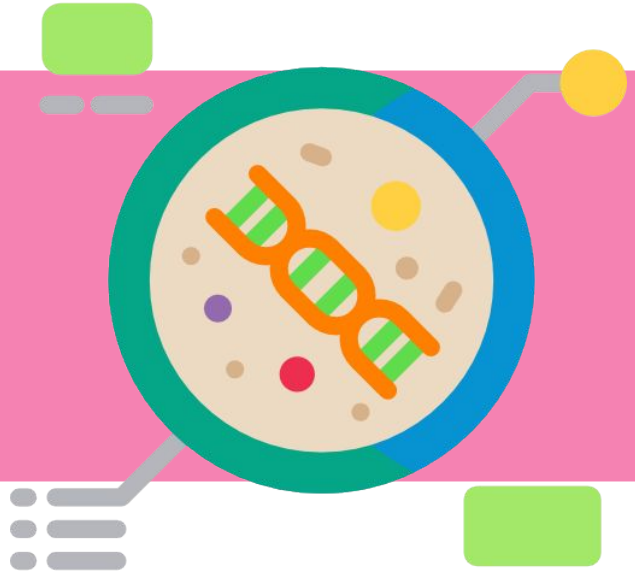
‘‘Ómicas’’ son las ciencias que permiten estudiar un conjunto de moléculas.



El ADN se transcribe a ARNm (ARN mensajero).

La **transcriptómica** es la ciencia ómica que estudia la expresión de los transcritos que provienen de diferentes genes.

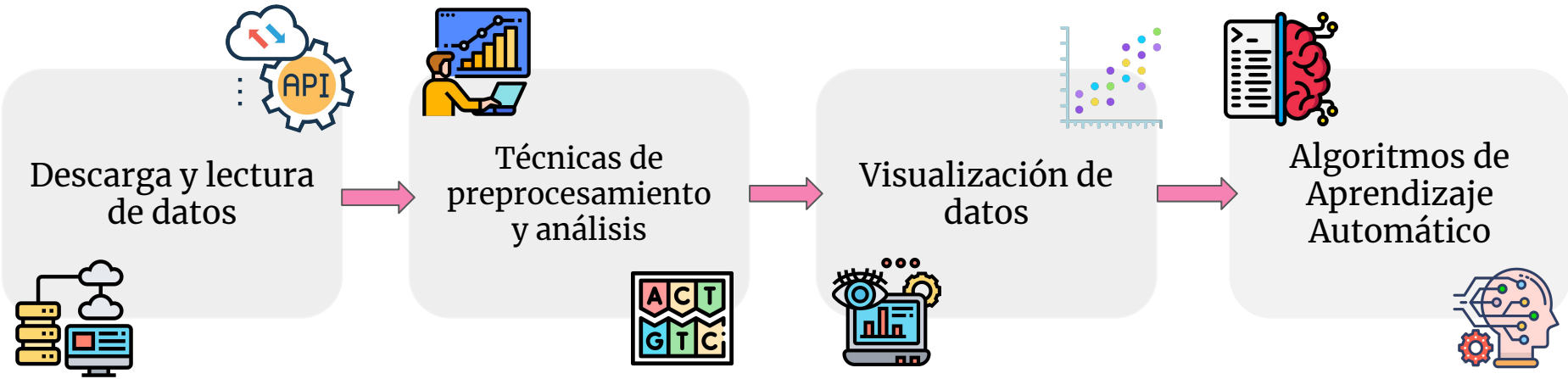
RNA-Seq (secuenciación del ARN) permite analizar cambios en el transcriptoma para revelar la presencia y cantidad de ARN en una muestra biológica en un momento dado.



GeneFlow

¿Qué ofrece GeneFlow?

GeneFlow es una biblioteca software escalable y flexible que permite trabajar con datos genómicos.



Descarga y lectura de datos

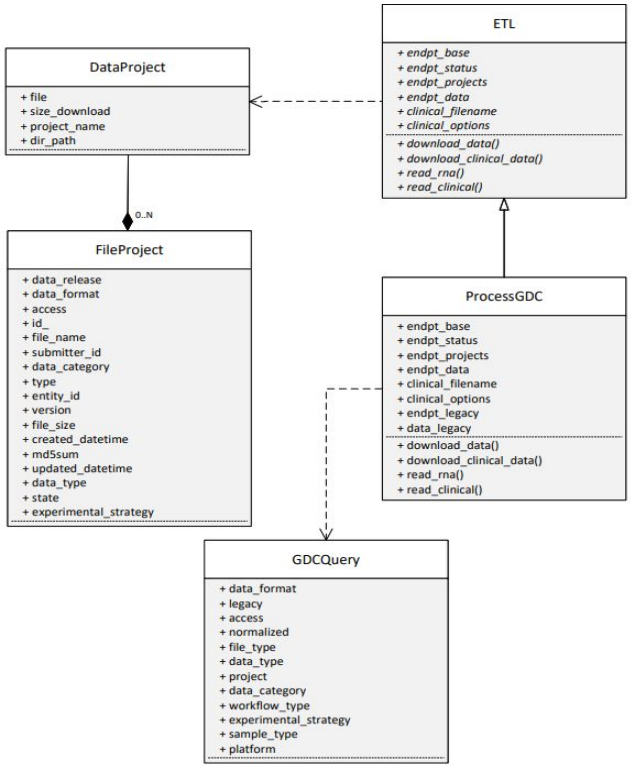


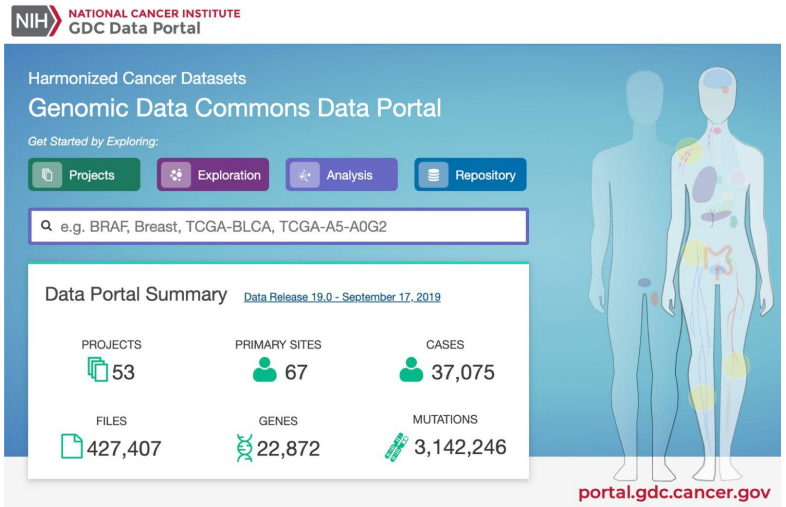
Diagrama de clases para la obtención de datos

Acceso a las fuentes de datos mediante peticiones a la API de:

- Genomic Data Commons Portal (GDC).

  Programa:

  - The Cancer Genome Atlas (TCGA).



Preprocesamiento y análisis

Una **Tarea (Task)** engloba cualquier acción de preprocesamiento que se pueda ejecutar con GeneFlow.

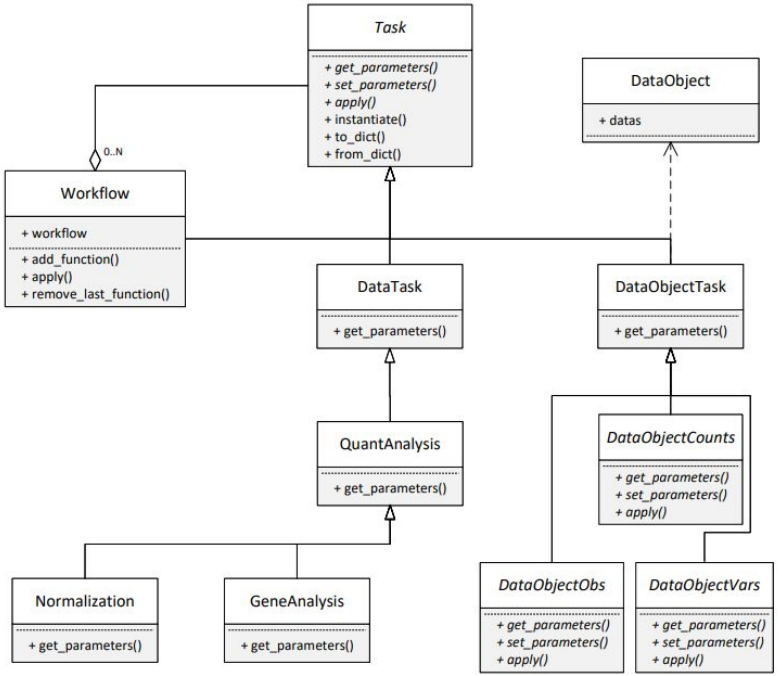
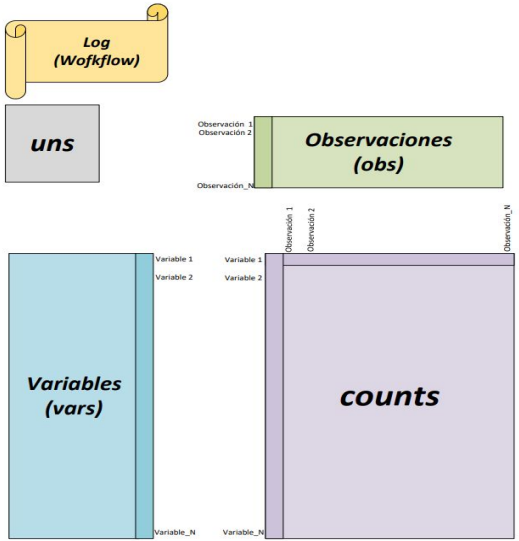


Diagrama de clases para el preprocesamiento de datos

- Diseño orientado a objetos.
- Representación en un formato semi-estructurado el proceso de trabajo.



Objeto DataObject

Visualización de datos

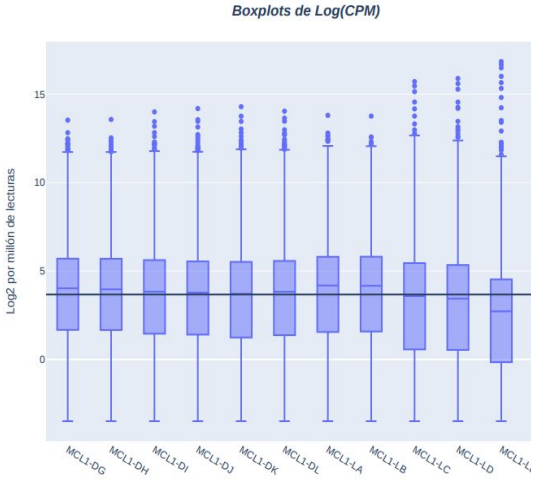
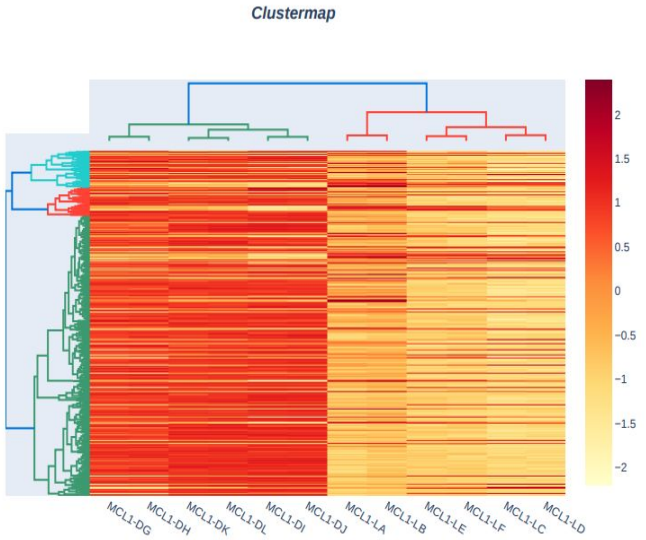


Diagrama de cajas



Clustermap

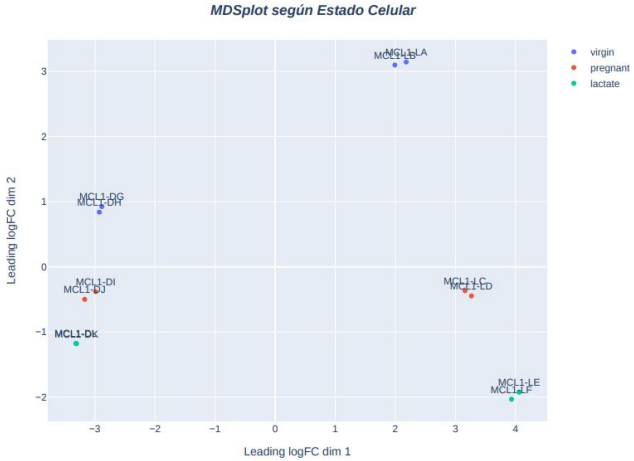


Gráfico de Escalamiento Multidimensional

Algoritmos de Aprendizaje Automático

Se han implementado métodos para:

- Partición del conjunto de datos.
- Normalización.
- Tratamiento de datos no balanceados.
- Validación cruzada.
- Algoritmos de Aprendizaje Automático.
- Cálculo de hiperparámetros.
- Cálculo de métricas.

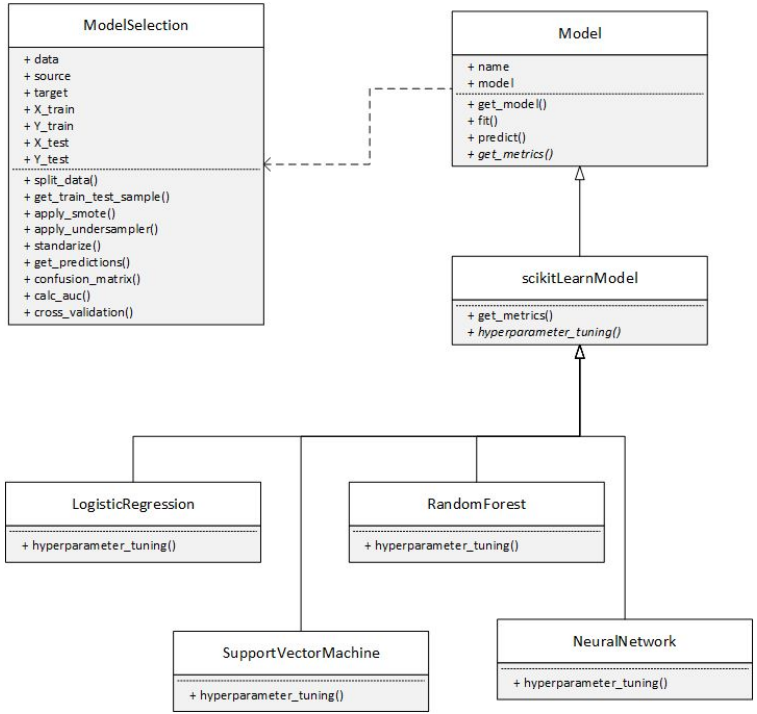


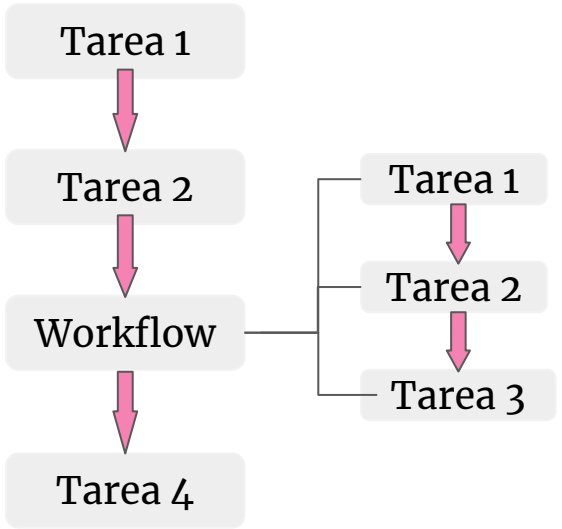
Diagrama de clases para el modelado de datos y algoritmos de Aprendizaje Automático

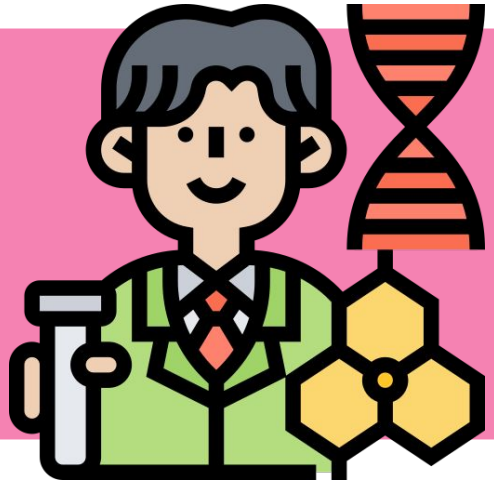
Replicación del flujo de trabajo

Reflexión es la capacidad de un programa para inspeccionar sus metadatos y modificar sus objetos en tiempo de ejecución.

La capacidad de reflexión en GeneFlow permite:

- Instanciación dinámica de las sub-Tareas.
- Reproducibilidad del flujo de trabajo realizado.
- Realización de experimentos más complejos.



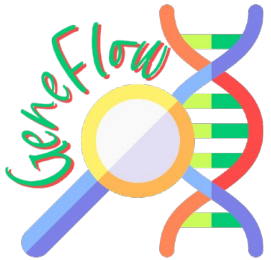


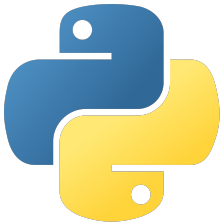
Demostración

Conclusiones

Se ha desarrollado un paquete software en Python que permite:

- Analizar datos de expresión genética de una manera fácil y entendible para la comunidad científica.
- Integrar funciones de R y Python en un único paquete software.
- Obtención de datos mediante APIs.
- Análisis, preprocesamiento y visualización de datos.
- Entrenar modelos con algoritmos de Aprendizaje Automático.
- Reproducir experimentos replicando el flujo de trabajo.





spyder

colab