

Análisis transcriptómicos de la expresión génica

Máster Universitario en Bioinformática

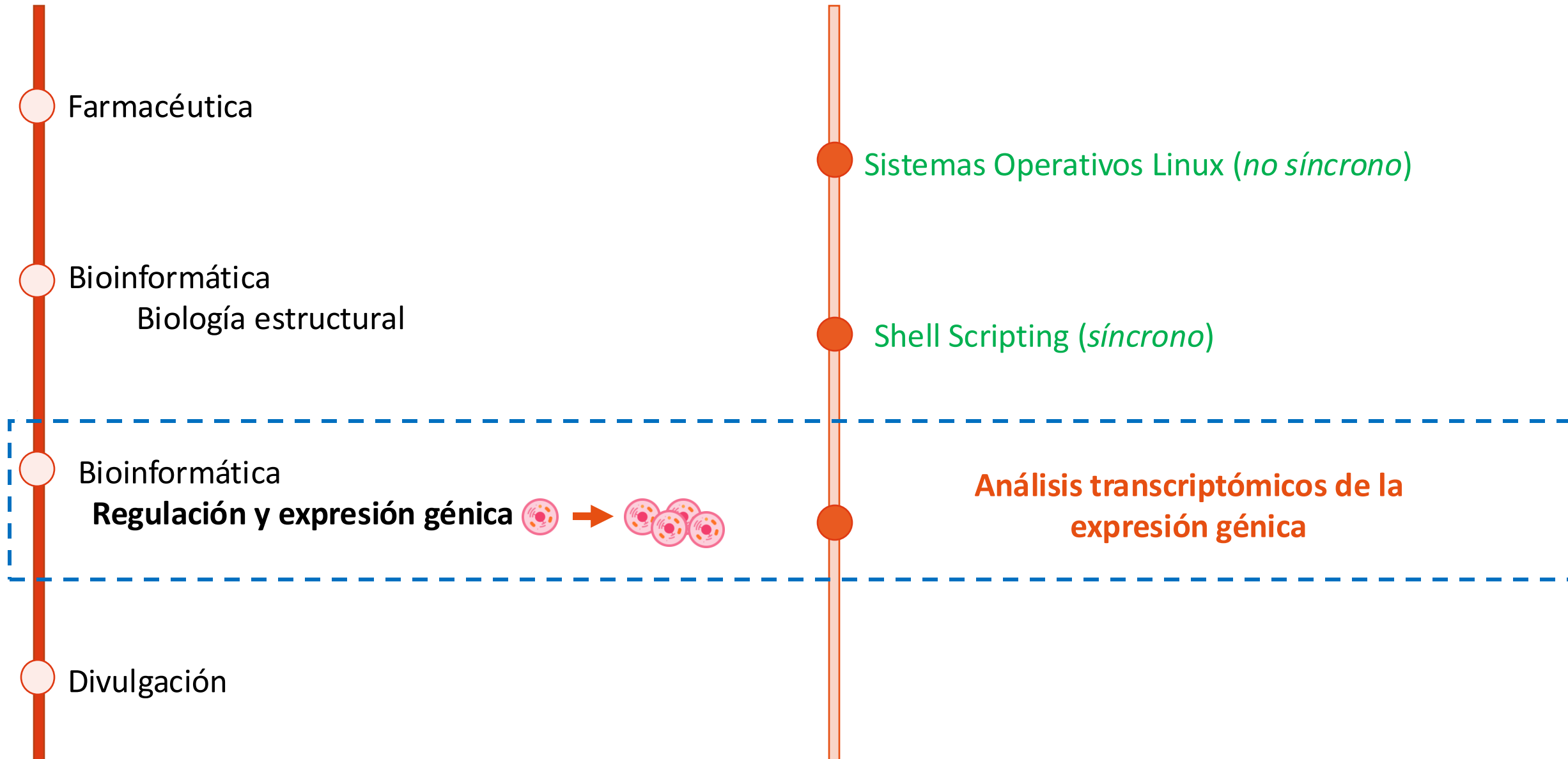
Tutoría Inicial



Universidad
Internacional
de Valencia

Dra. Paula Soler Vila
paula.solerv@professor.universidadviu.com

De:
 Planeta Formación y Universidades



Presentación de la Asignatura

Asignatura: Análisis transcriptómicos de la expresión génica

Carácter: Asignatura Obligatoria

ECTS: 6

Sesiones: 13

Dudas, consultas, incertidumbres...

Contacto: respuesta en 24-48h de L a V

Correo: paula.solerv@professor.universidadviu.com

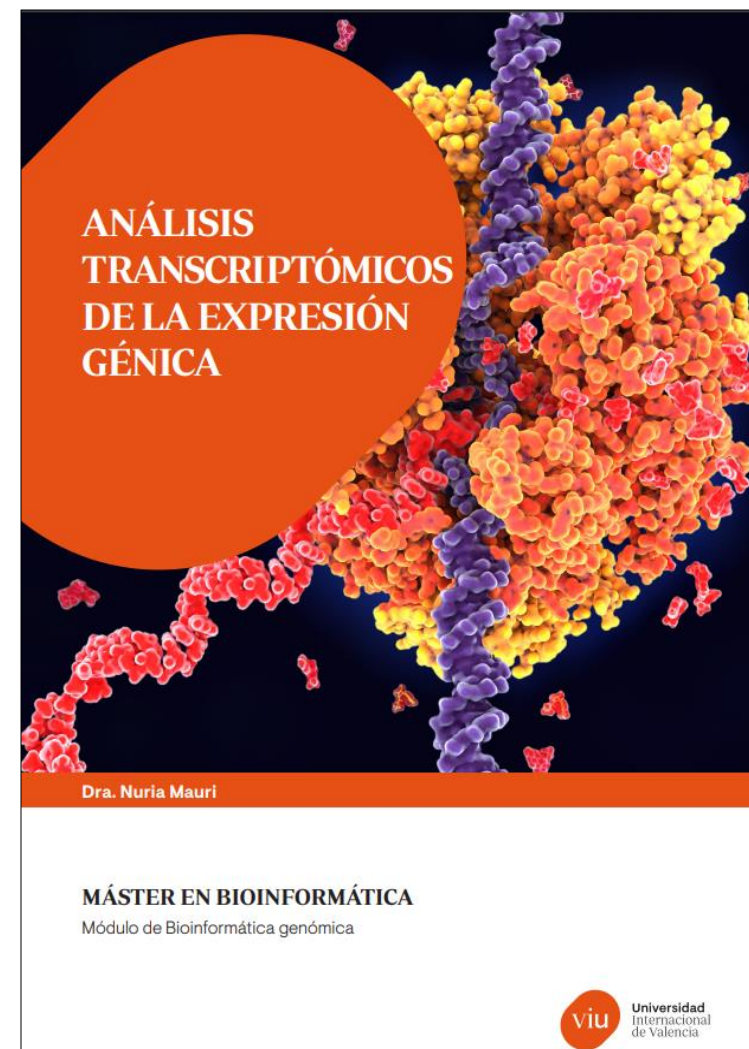
*Para que la comunicación sea más eficiente se recomienda al alumno que se identifique: nombre, apellidos, asignatura y edición.

TIPOS DE DUDAS Y DÓNDE DIRIGIRLAS:

- Problemas técnicos -> **soporte técnico**
- Dudas sobre aspectos de la plataforma, matricula, becas, etc. -> contactar con la **orientadora académica**.
- Dudas de la asignatura (contenidos, entregas, etc.) -> paula.solerv@professor.universidadviu.com

Esta asignatura pretende brindar al estudiante de los **conceptos biológicos** claves para entender cómo y bajo qué circunstancias cada gen de nuestras células, de nuestros tejidos, se encuentra activado o desactivado mediante el análisis de la **colección completa de secuencias de ARN presentes**. Además, el alumnado conocerá la evolución de las diferentes técnicas experimentales que se emplean para el estudio del **transcriptoma** focalizándose principalmente en la tecnología actual más empleada, conocida como **RNA-seq**. Esta técnica constituirá la base de estudio, sobre la cual el alumnado desarrollará el **conocimiento computacional y estadístico** necesario para analizar e interpretar los datos de expresión obtenidos mediante esta técnica. Esto le permitirá comparar transcriptomas en distintos escenarios claves para entender el funcionamiento normal celular y a determinar cómo específicos cambios en el ambiente afectan la actividad genética y cómo esta, en última instancia, puede afectar o contribuir al desarrollo de enfermedades.

- **Bloque 1.** . Introducción y generalidades del transcriptoma junto a las técnicas transcriptómicas actuales y emergentes necesarias para su análisis
- **Bloque 2.** Estudios de expresión génica con datos de NGS.
- **Bloque 3.** Análisis de datos de NGS.
- **Bloque 4.** Análisis estadístico de la diferencia de expresión.
- **Bloque 5.** Exploración y visualización de resultados.





5 Calendario de las sesiones

Julio 2024

LUN	MAR	MIÉ	JUE	VIE	SÁB	DOM
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19*	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Agosto 2024

LUN	MAR	MIÉ	JUE	VIE	SÁB	DOM
			1	2	3	4
5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18
19	20	21	22	23	24	25
26	27	28	29	30	31	

Septiembre 2024

LUN	MAR	MIÉ	JUE	VIE	SÁB	DOM
						1
2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13**	14	15
16	17	18	19	20**	21	22
23	24	25	26	27	28	29
30						

Octubre 2024

LUN	MAR	MIÉ	JUE	VIE	SÁB	DOM
	1	2	3	4	5	6
7	8	9	10	11**	12	13
14	15	16	17	18*	19	20
21	22	23	24	25	26	27
28	29	30	31			

Noviembre 2024

LUN	MAR	MIÉ	JUE	VIE	SÁB	DOM
				1	2	3
4	5	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	16	17
18	19	20	21	22	23	24
25	26*	27	28*	29	30	

Diciembre 2024

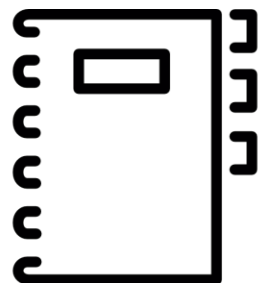
LUN	MAR	MIÉ	JUE	VIE	SÁB	DOM
						1
2*	3	4	5	6	7	8
9**	10	11	12	13	14	15
16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26	27	28	29
30	31					

○ Evaluación de la asignatura

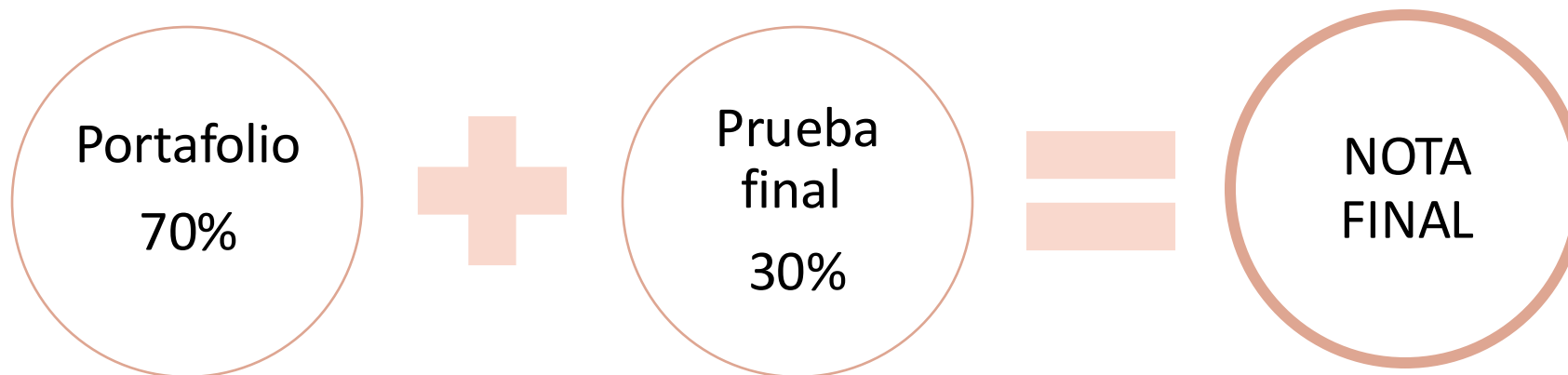
○ ¿Cambio de clase?



Fechas de realización de la prueba	
1ª Convocatoria	<p>Viernes 25 de octubre del 2024</p> <p>Franja A: 11:00 – 13:00 (hora peninsular española)</p> <p>Franja B: 19:00 – 22:00 (hora peninsular española)</p>
2ª Convocatoria	<p>Lunes 16 de diciembre del 2024</p> <p>Franja A: 11:00 – 13:00 (hora peninsular española)</p> <p>Franja B: 19:00 – 22:00 (hora peninsular española)</p>



Fechas límite de entrega del portafolio	
1ª Convocatoria	Viernes 25 de octubre del 2024 a las 23:59 (hora peninsular española)
2ª Convocatoria	Lunes 16 de diciembre del 2024 a las 23:59 (hora peninsular española)



Para superar la asignatura, será necesario obtener como mínimo un **5** en cada apartado.

Nota final ≥ 5 : no se permite ir a segunda convocatoria para “subir nota”



Se **guarda** la nota del portafolio o de la prueba final **superada** en primera convocatoria para segunda convocatoria



Examen aprobado + Portafolio suspenso / NP -> **Suspenso**
Examen NP + cualquier opción del Portafolio-> **NP**
Examen suspenso + cualquier opción del Portafolio-> **Suspenso**

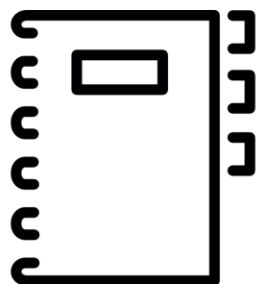
Portafolio
70%



Prueba
final
30%



NOTA
FINAL

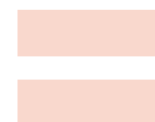


1C = 2C

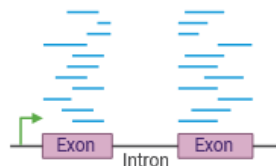
*RNA-seq reads
to counts.*
30%

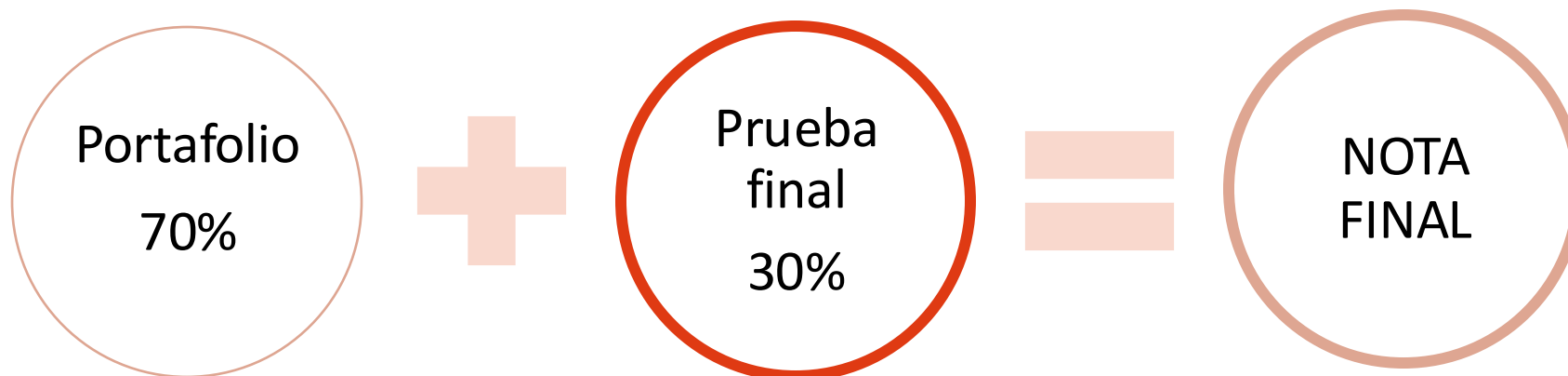


*RNA-seq
counts to
genes and
pathways.*
40%



PORTAFOLIO
70%





CONTENIDO DE LAS CLASES + manual de la asignatura

Instrucciones generales del examen:

Duración: 60 minutos

Características de las preguntas:

- 20 preguntas tipo test (0.4 puntos/pregunta) cada una con cuatro opciones de respuesta de las cuales sólo una es correcta + NS/NC
- 2 preguntas de respuesta breve (1 punto/pregunta)

⚠ Recordad:

- Las respuestas incorrectas de tipo test restan un 33% de la puntuación de la pregunta.
- Las respuestas en blanco o NS/NC ni suman ni restan.

6 Sistema de evaluación: SMOWL



INFORMACIÓN GENERAL

[Bienvenida](#)[Guía del título](#)[Calendario del título](#)[Clausuro](#)

COMUNICACIÓN

[Videoconferencias](#)[Anuncios](#)



EXÁMENES


[Información previa](#)[Taller de exámenes online](#)[Registro biométrico](#)[Examen de prueba](#)


Instrucciones y recursos para la preparación de la prueba

En este apartado encontrarás los recursos necesarios para la preparación de un examen online.


Es importante que realices todos estos pasos para comprobar que tu configuración es correcta y prevenir cualquier imprevisto el día del examen

- 1  Lee atentamente el **Manual de exámenes online** en formato PDF y revisa el **videotutorial** que encontrarás a la derecha 
Complemento: **Manual de instalación** para Mac OS X
Complemento: **Manual de instalación** para Linux

- 2  Realiza el **registro biométrico obligatorio** para poder acceder a los exámenes, que encontrarás en el menú lateral del Aula General, en el apartado "Registro biométrico"

- 3  Descarga la **herramienta de monitorización de escritorio** para poder realizar los exámenes (si no lo has hecho durante el proceso de registro)

- 4  Accede al **examen de prueba** para comprobar tu configuración

- 5  Si tienes dudas después de realizar este proceso, **acude a un taller de exámenes** para poder resolverlas (puedes apuntarte en el enlace de la izquierda "Taller de exámenes online")

Videotutorial

En este vídeo te mostramos cómo realizar el proceso de registro en el sistema de control biométrico que utiliza tu titulación y cómo poner en funcionamiento la herramienta de control de escritorio a la hora de realizar el examen. Si tienes alguna duda al respecto, te recomendamos revisar el manual de exámenes online o contactar con Soporte Técnico.



Cómo comprobar que un examen se ha entregado correctamente

Si quieres conocer cómo puedes comprobar que tu examen se ha entregado correctamente una vez realizado, accede a este enlace: **¿Cómo puedo comprobar si un examen se ha enviado bien?**

6 Sistema de evaluación: SMOWL





viu

Universidad
Internacional
de Valencia

universidadviu.com

De:
 Planeta Formación y Universidades

Análisis transcriptómicos de la expresión génica

Máster Universitario en Bioinformática

Sesión 1




Universidad
Internacional
de Valencia

De:



Planeta Formación y Universidades



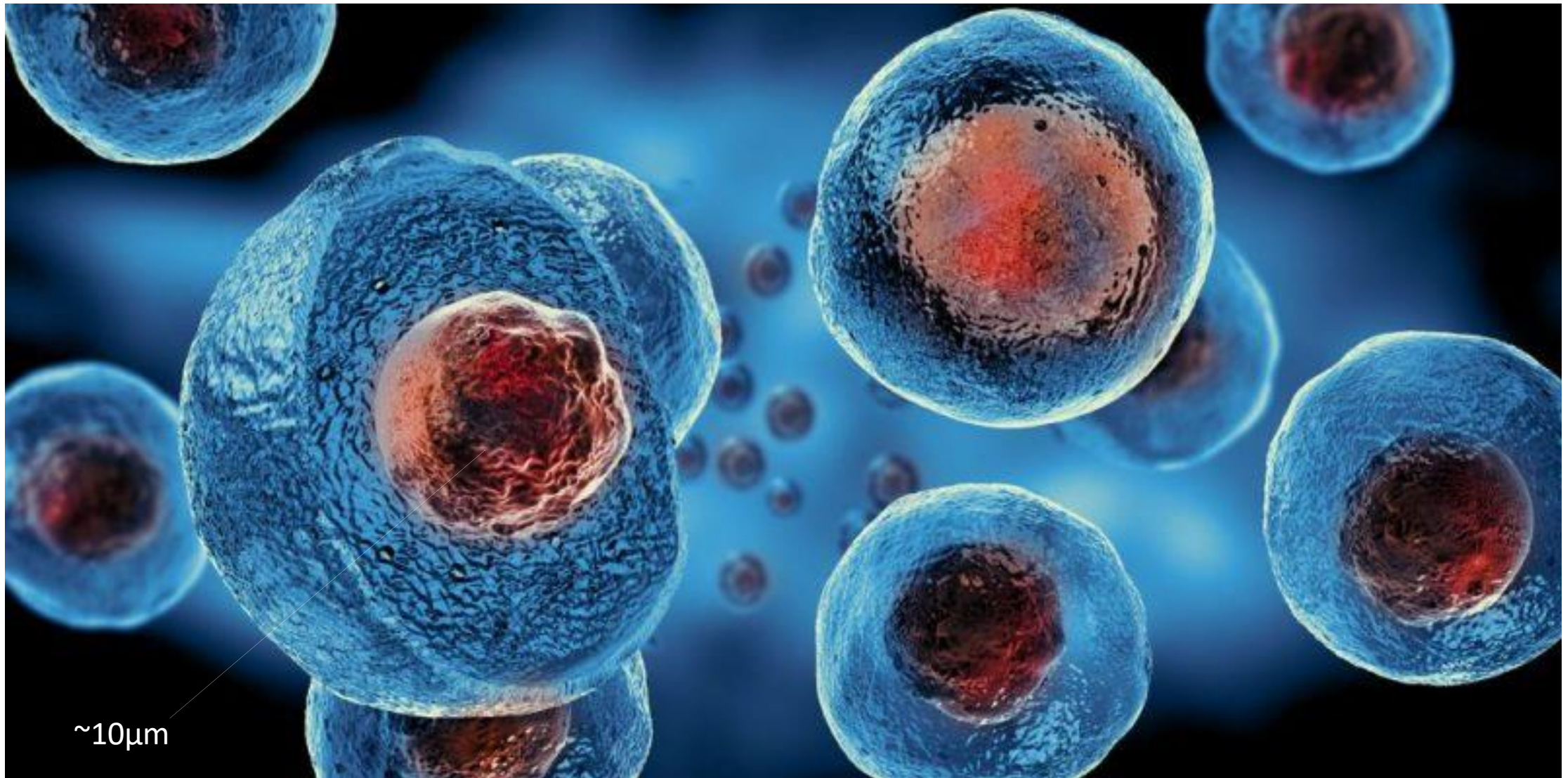
Bloque I: **Introducción y generalidades del transcriptoma**
junto a las técnicas transcriptómicas actuales y
emergentes necesarias para su análisis

Objetivos de la sesión

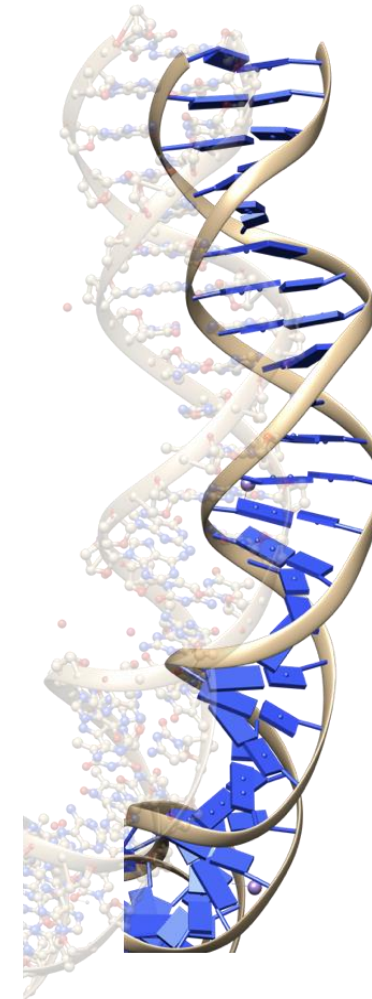
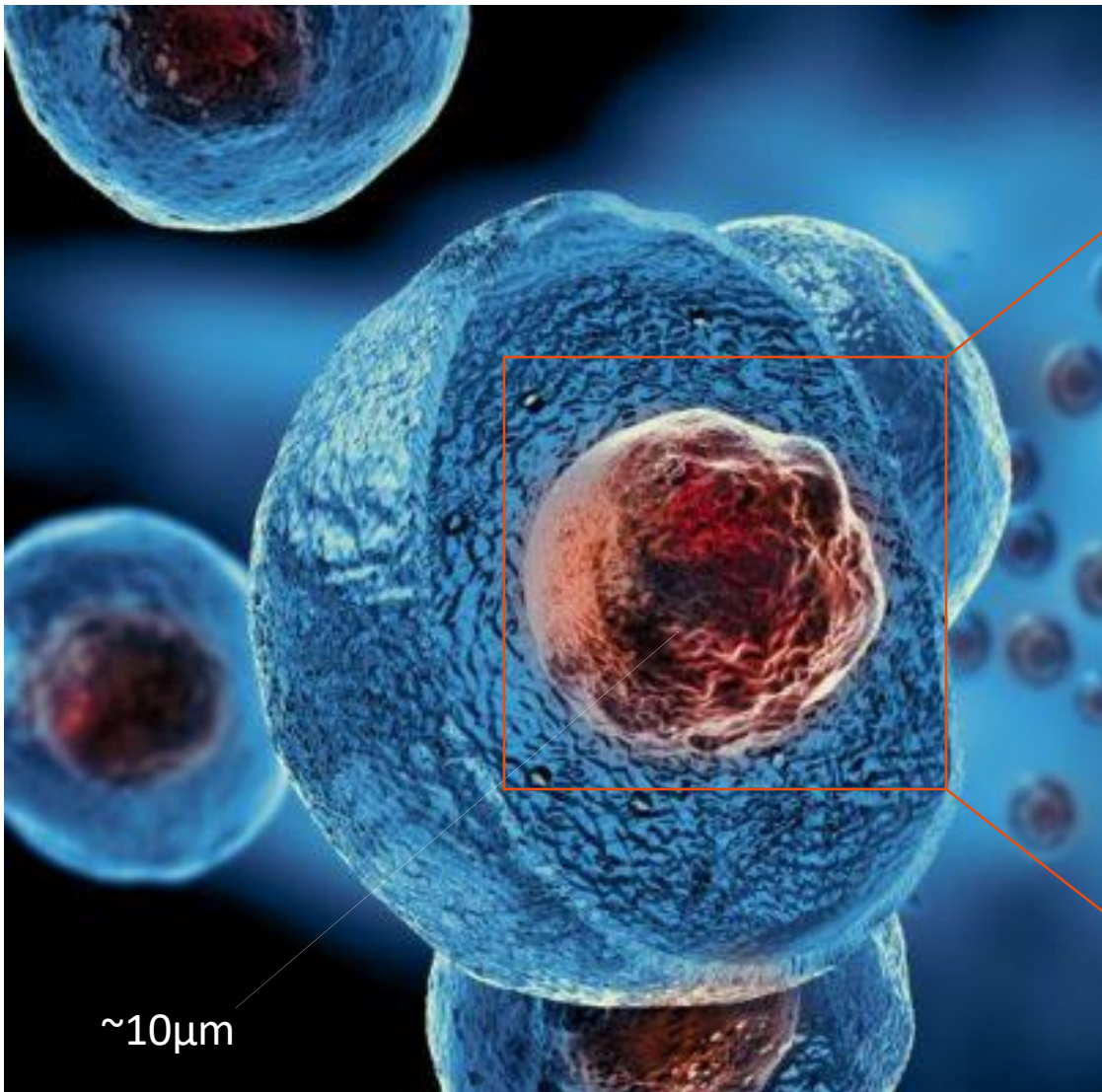
1

Conocer y recordar las bases biológicas claves del **transcriptoma** y cuáles son los determinantes de la regulación génica.

- Concepto de gen y su evolución histórica.
- Transcriptómica vs Transcriptoma.
- Regulación jerárquica de la expresión génica.



El ácido desoxirribonucleico (ADN_{nuclear})



Doble hélice del ADN

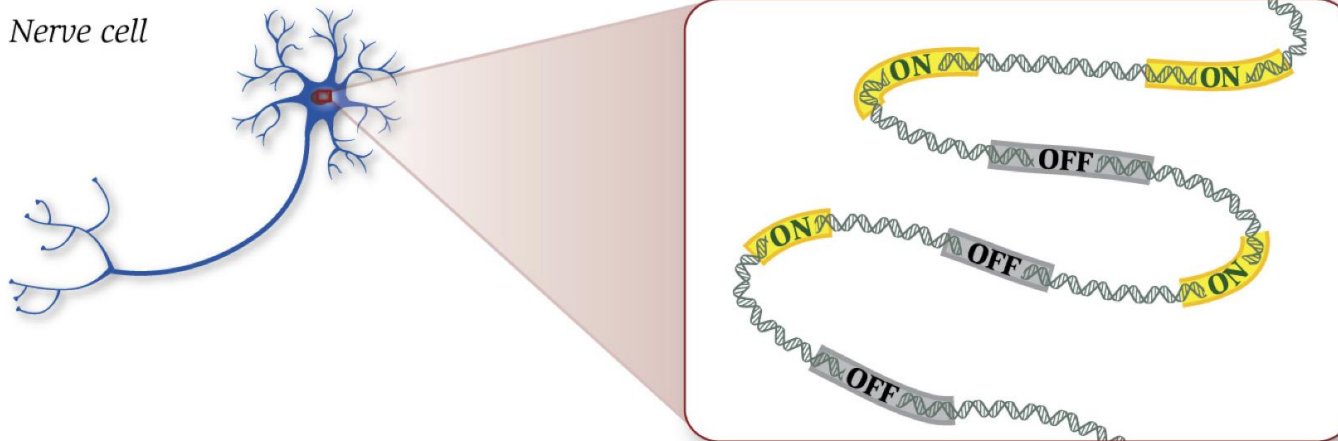
El ADN : ¿Qué hace diferente a una célula de otra?



El ADN : ¿Qué hace diferente a una célula de otra?

La expresión génica es la responsable del fenotipo celular

Nerve cell

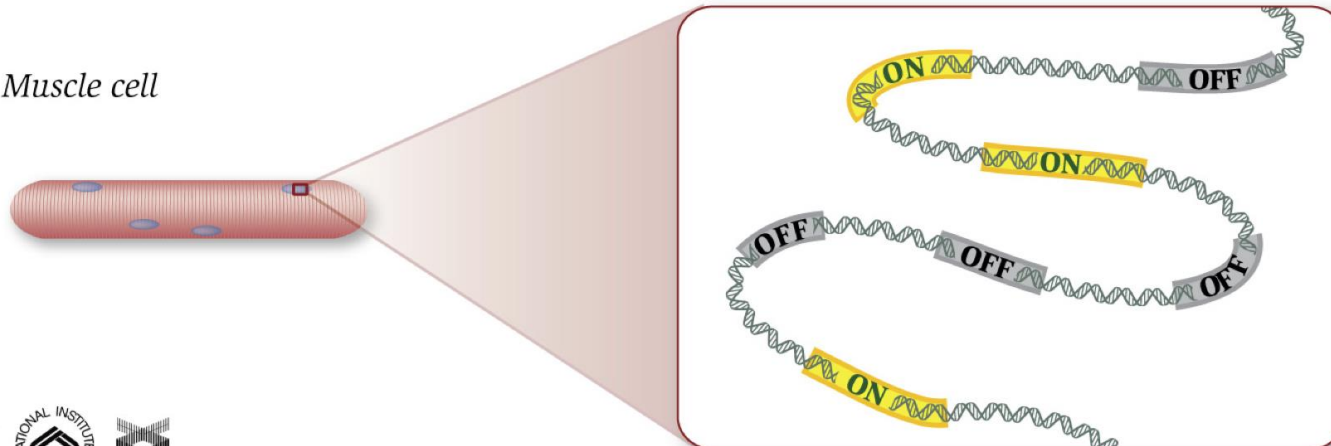


CONSTITUTIVE GENES

Genes which are **always expressed** in a particular cell

→ transcribed continually

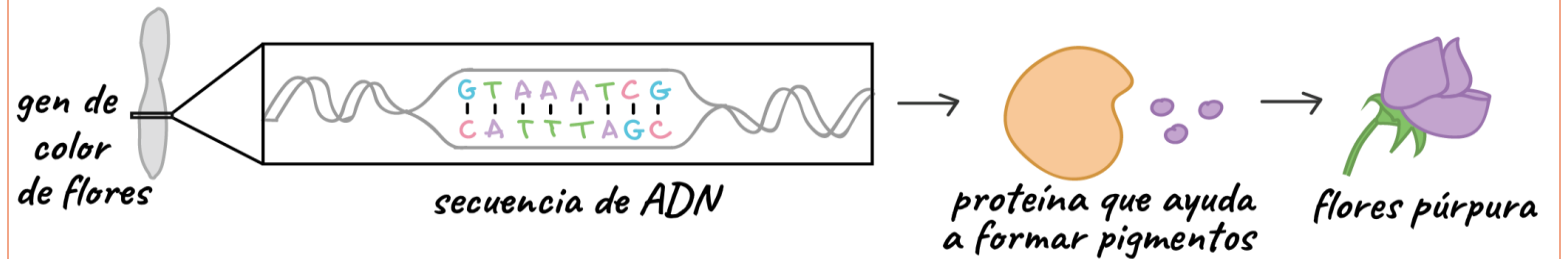
Muscle cell



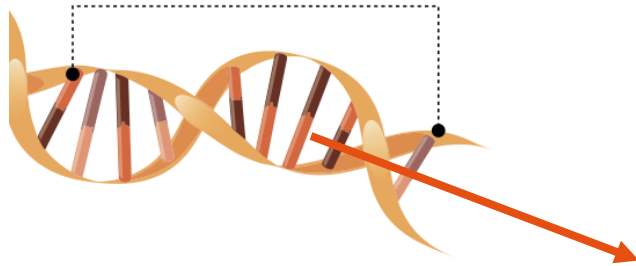
NON-CONSTITUTIVE GENES

Genes which can be **turned on or off** by the **products of regulatory genes**

Caracteres físicos específicos -> (según la teoría de Mendel)

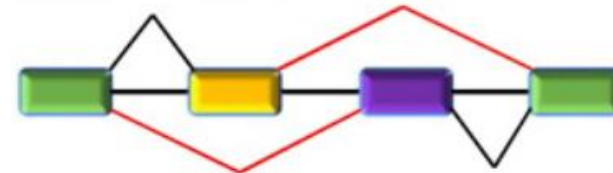


Gen



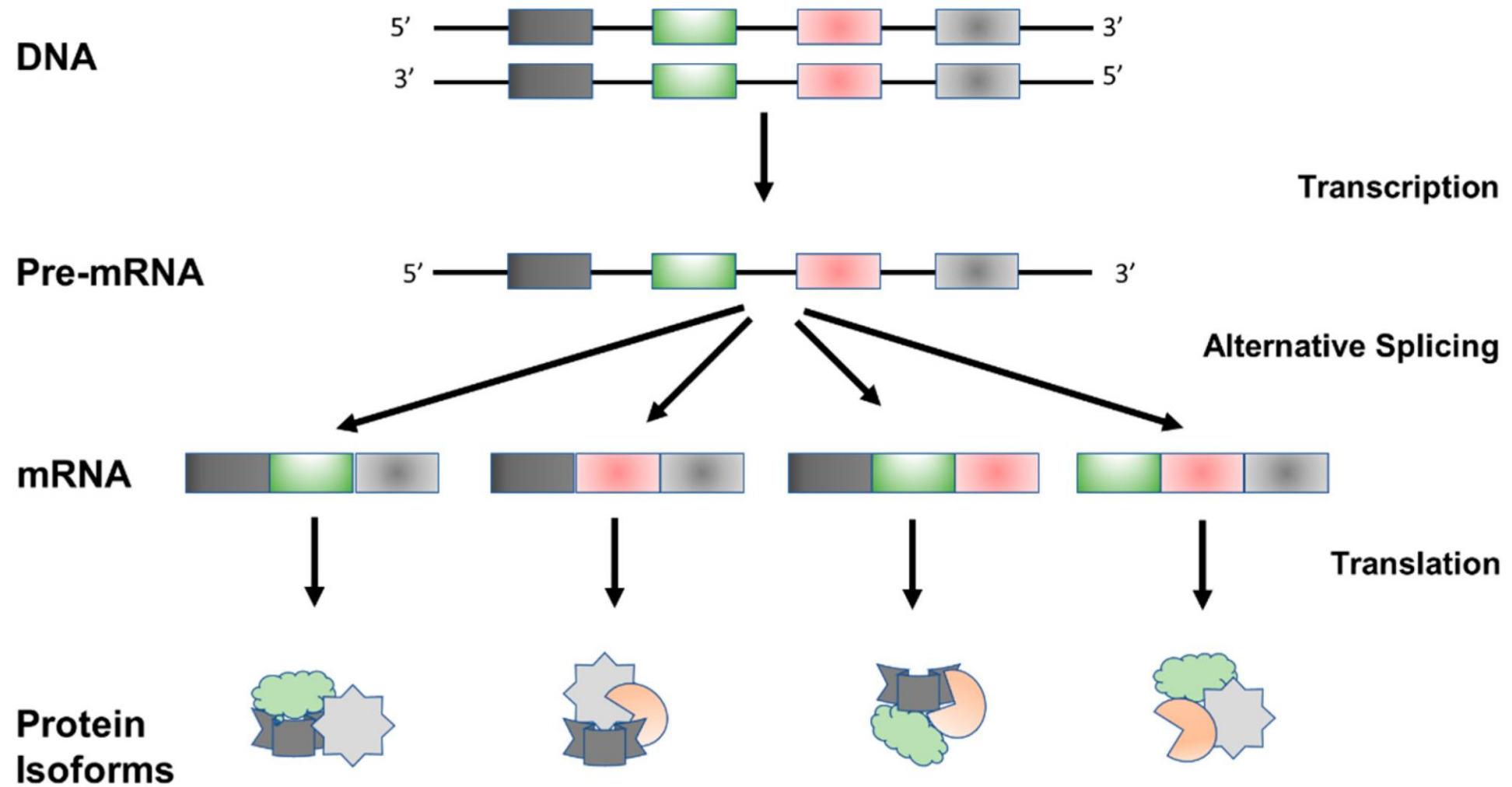
Un gen, una proteína

Secuencia de ADN que codificaba una única proteína



Empalme alternativo

Algunos genes codifican para más de una proteína y otros solo codifican para subunidades de proteínas.



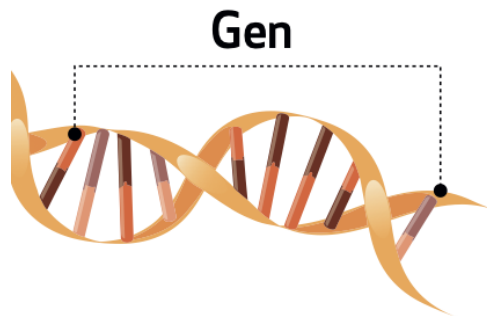
Y los intrones...¿Para qué?



<https://www.youtube.com/watch?v=PjhhQyJkCvo&t=1s>

Concepto de gen: ¿Cuántos genes actualmente tenemos?

“Es una secuencia de ADN genómico, que actúa como unidad de herencia y que codifica las instrucciones básicas para el desarrollo, la reproducción y el mantenimiento del organismo”



GENCODE Release 46 (GRCh38.p14)

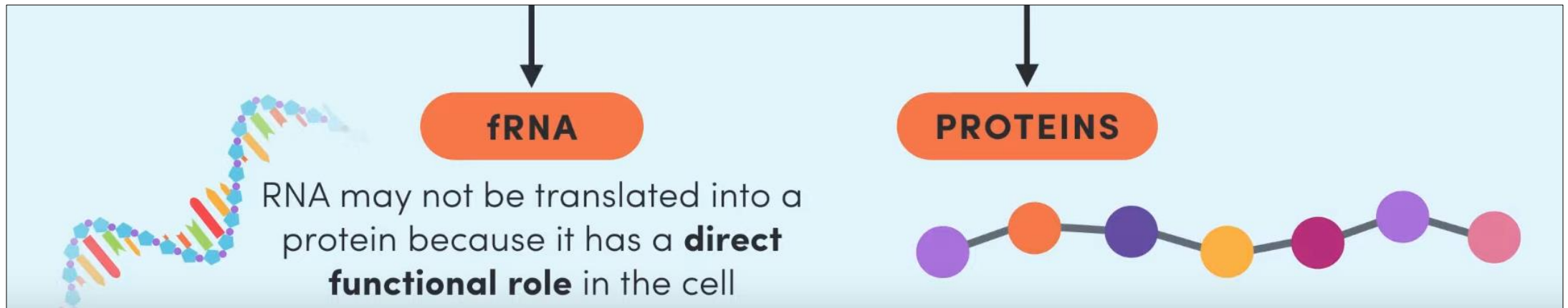
Total No of Genes	63086
Protein-coding genes	19411
- readthrough genes (not included)	654
Long non-coding RNA genes	20310
Small non-coding RNA genes	7565
Pseudogenes	14716
- processed pseudogenes	10657
- unprocessed pseudogenes	3564
- unitary pseudogenes	258
Immunoglobulin/T-cell receptor gene segments	
- protein coding segments	411
- pseudogenes	237

<https://www.genecodegenes.org/human/stats.html>

La expresión genética describe el proceso mediante el cual se elaboran productos funcionales a partir de genes.

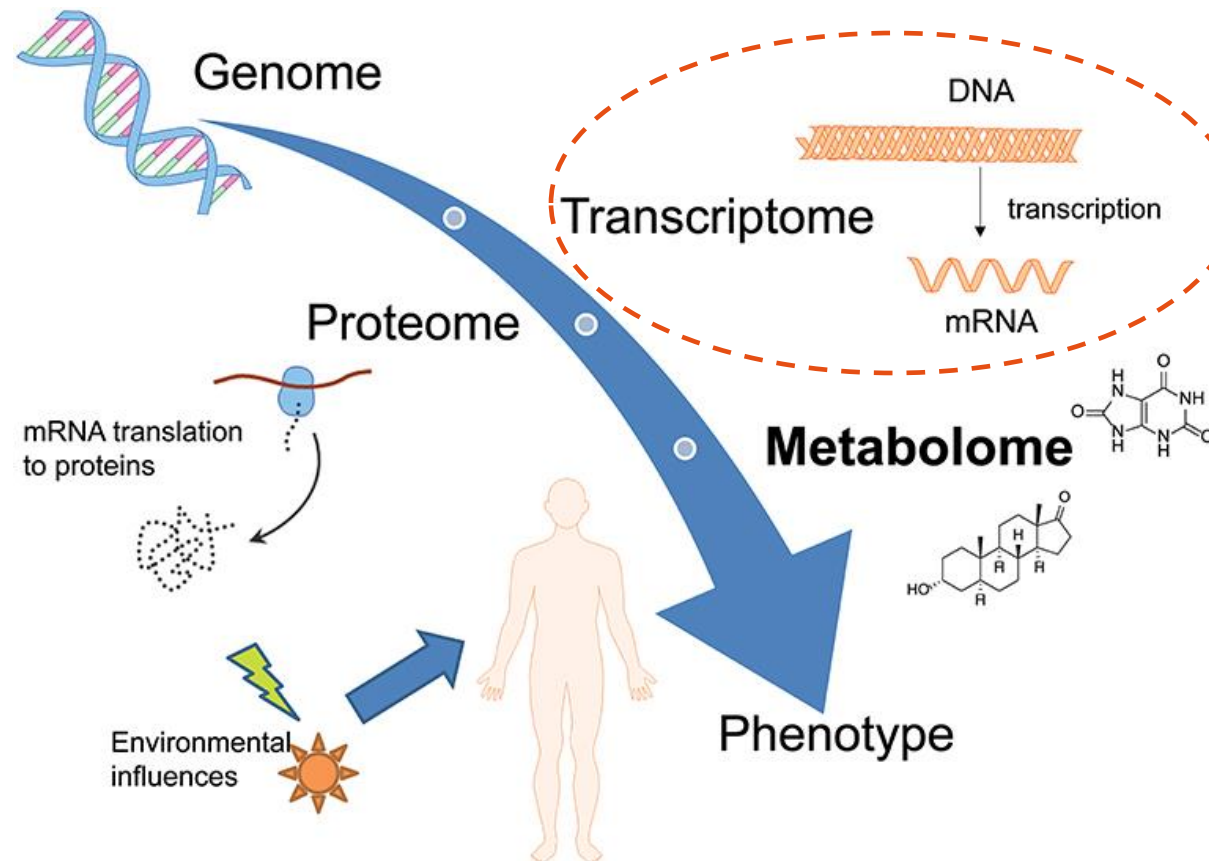
Transcripción

Traducción



Conjunto de todas las moléculas de ARN (ARNm, ARNr, ARNt, ARNi, miARN, etc) generados por la célula a partir de su secuencia de ADN presentes bajo determinadas condiciones

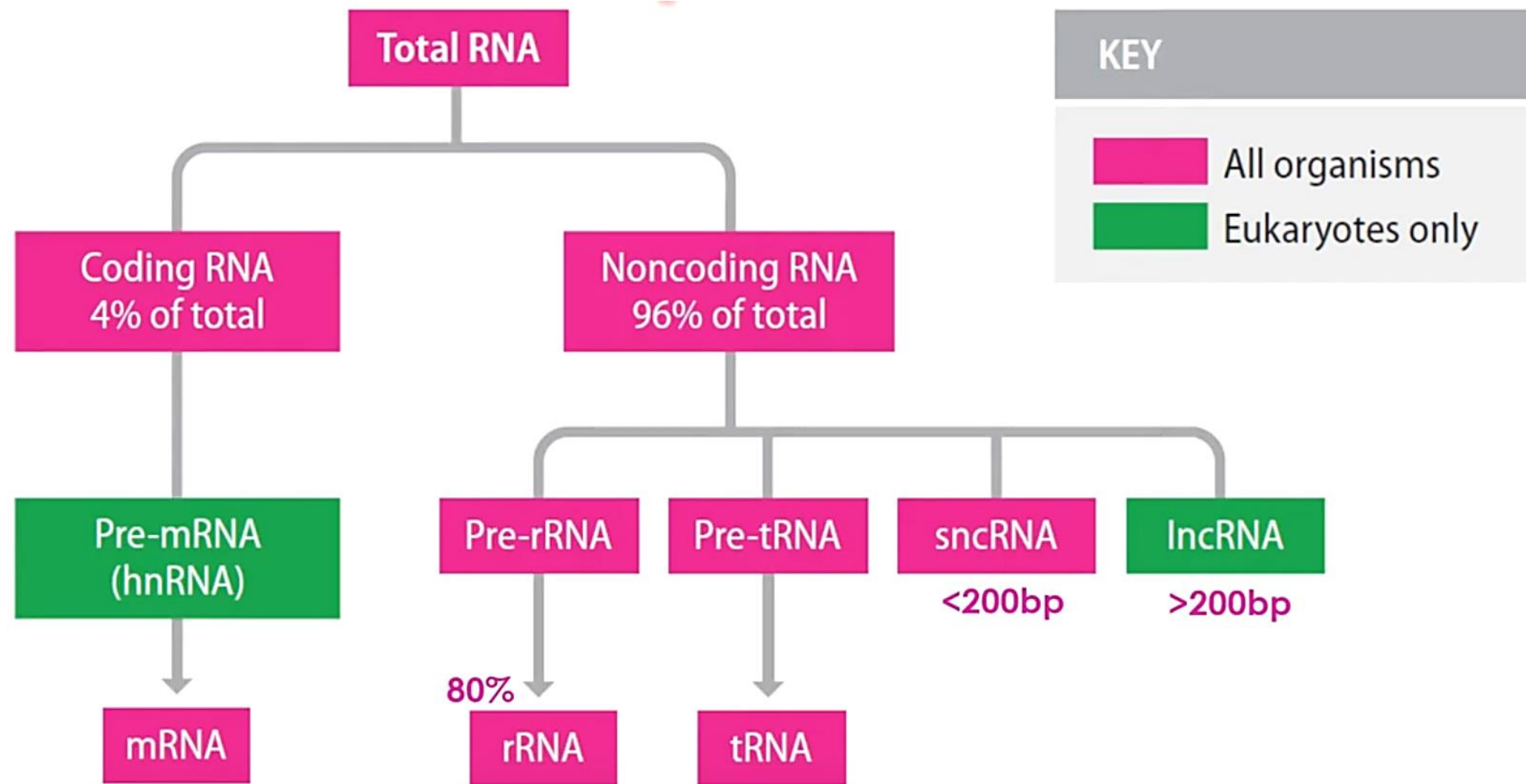
TRANSCRITOS

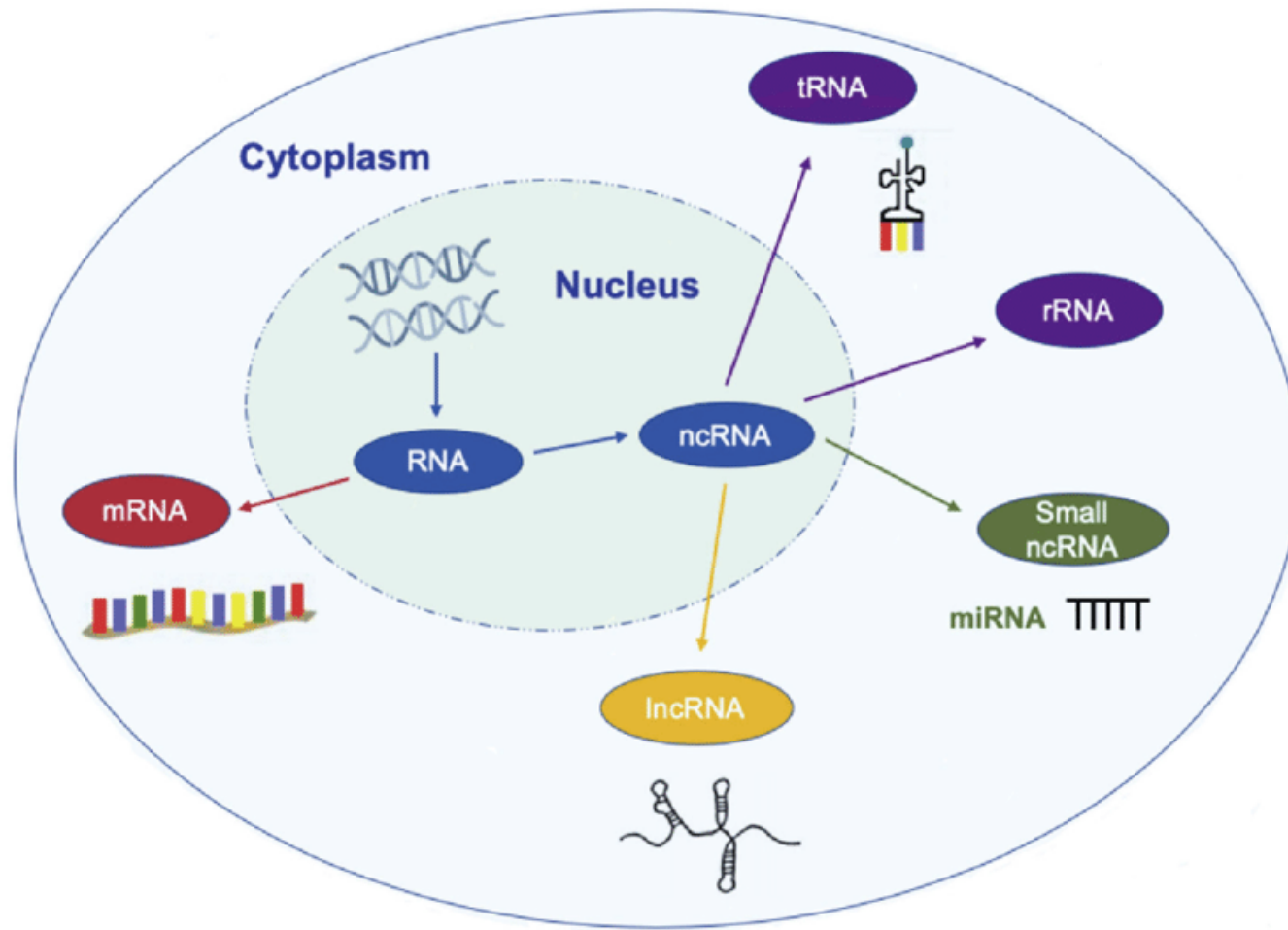


Expresión Génica

¿Cuánto?
¿Cuándo?
¿Dónde?

¿Qué tipos de transcritos constituyen el transcriptoma?

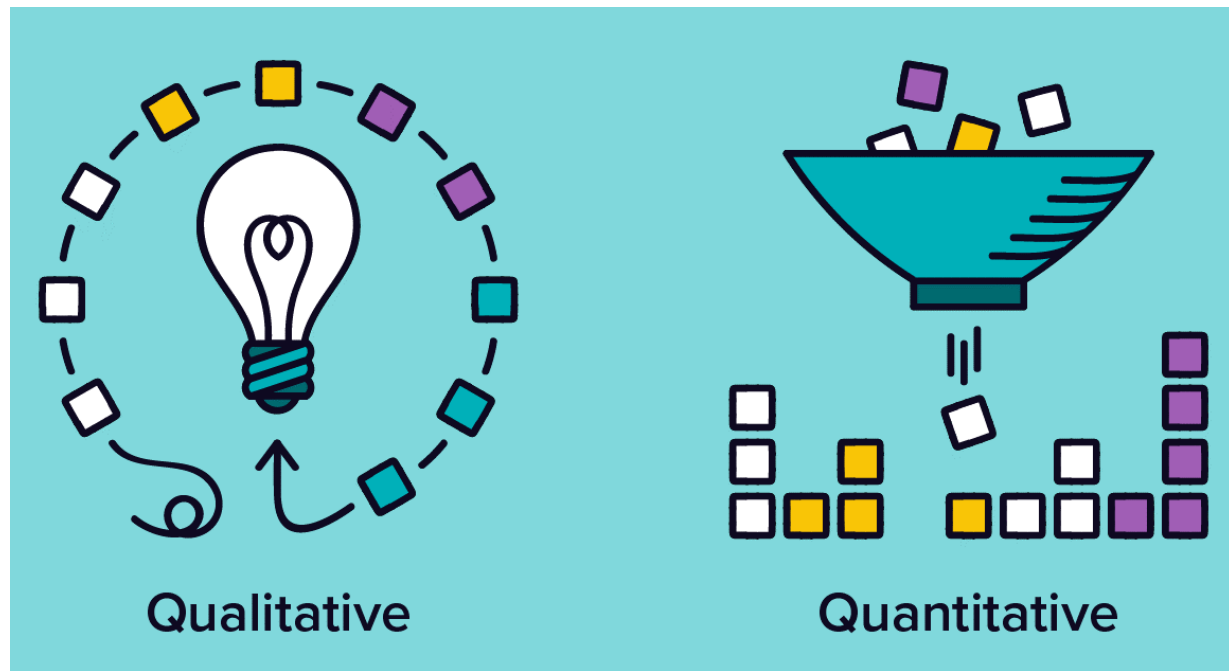




Los **perfiles de expresión génica** a menudo miden las transcripciones de **RNAm**, pero el análisis de moléculas de ARN no codificantes, como microRNA y lncRNA largos no codificantes, también puede dilucidar nuevos mecanismos y servir como biomarcadores de enfermedades.

Disciplina surgida de la biología molecular que estudia el **dinamismo de los transcritos** en su conjunto mediante el **análisis de sus perfiles de expresión**.

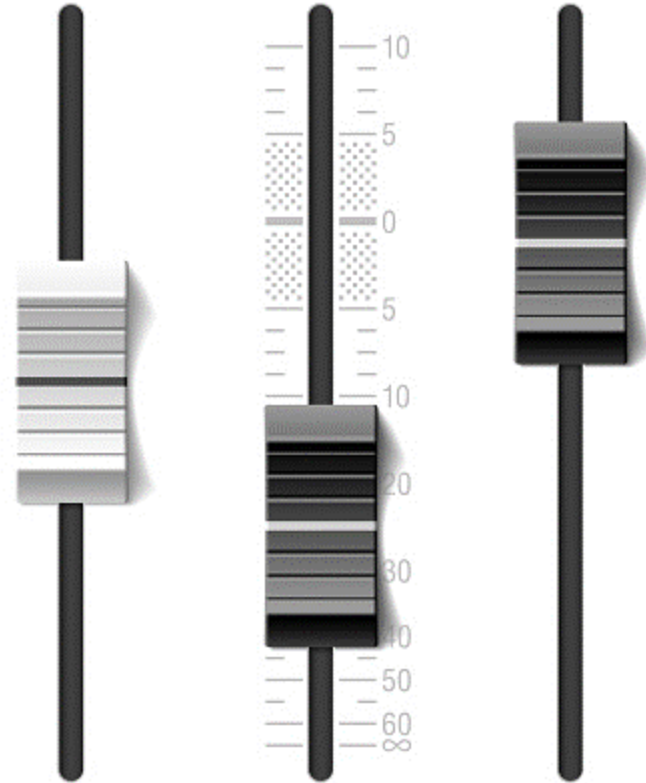
Identificar del **conjunto de transcritos** expresados en una célula o tejido



Determinación de los **niveles de expresión** de los transcritos así como su localización en las células.

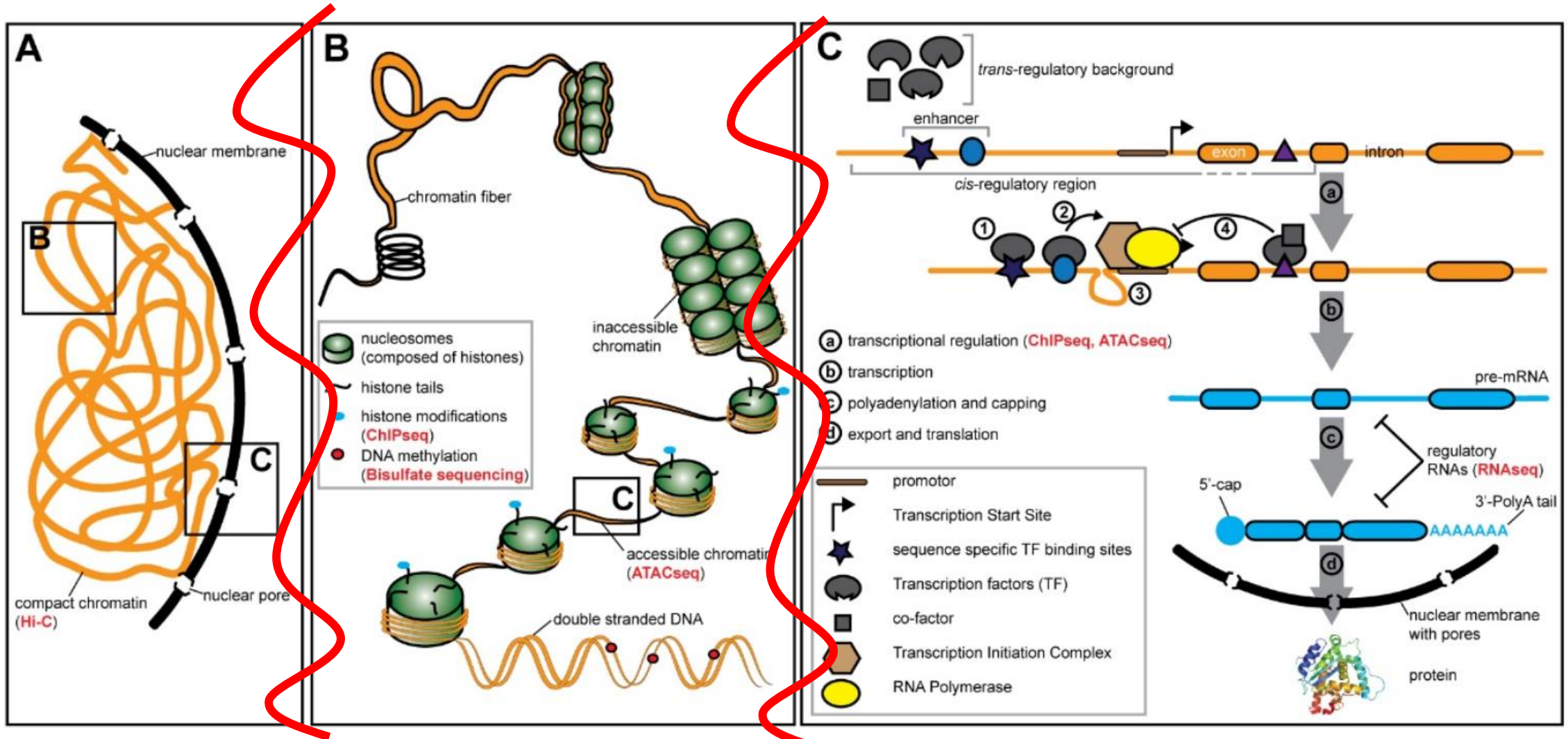


Cuándo y dónde



Qué cantidad

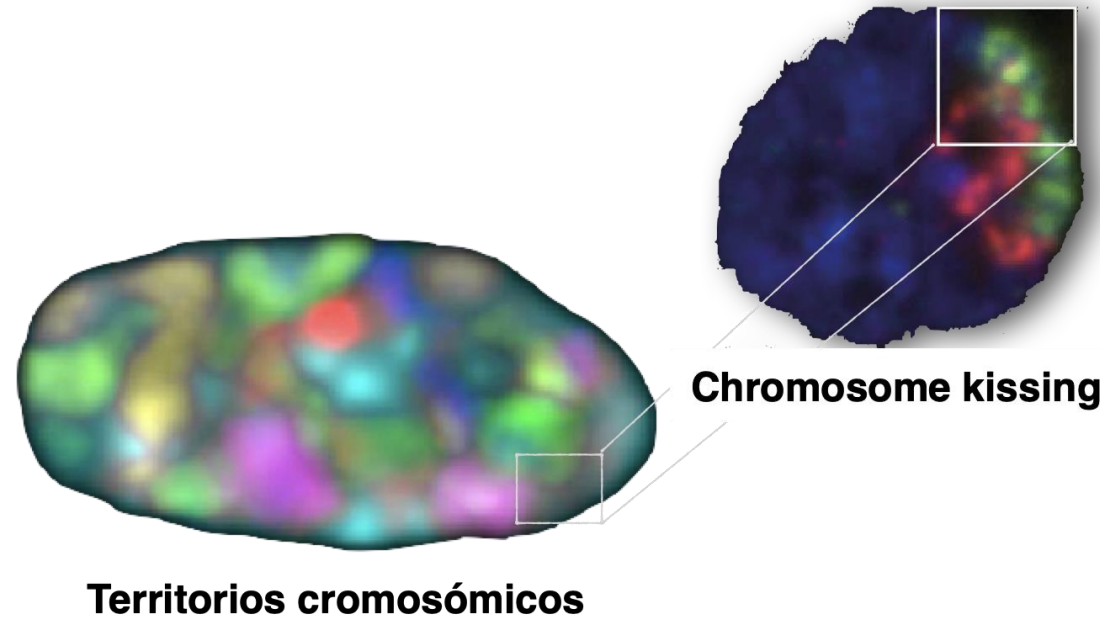
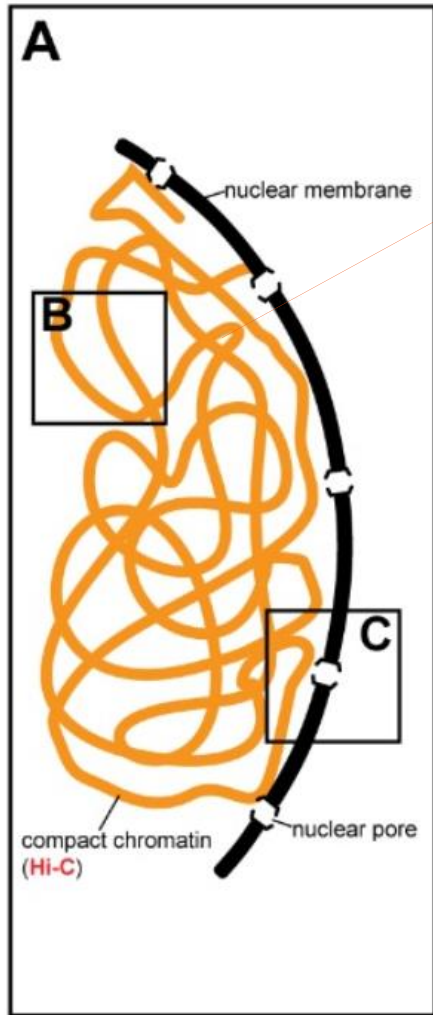
Regulación de la expresión genética



Buchberger E, Reis M, Lu TH, Posnien N. Cloudy with a Chance of Insights: Context Dependent Gene Regulation and Implications for Evolutionary Studies. *Genes (Basel)*. 2019 Jun 28;10(7):492. doi: 10.3390/genes10070492. PMID: 31261769; PMCID: PMC6678813.

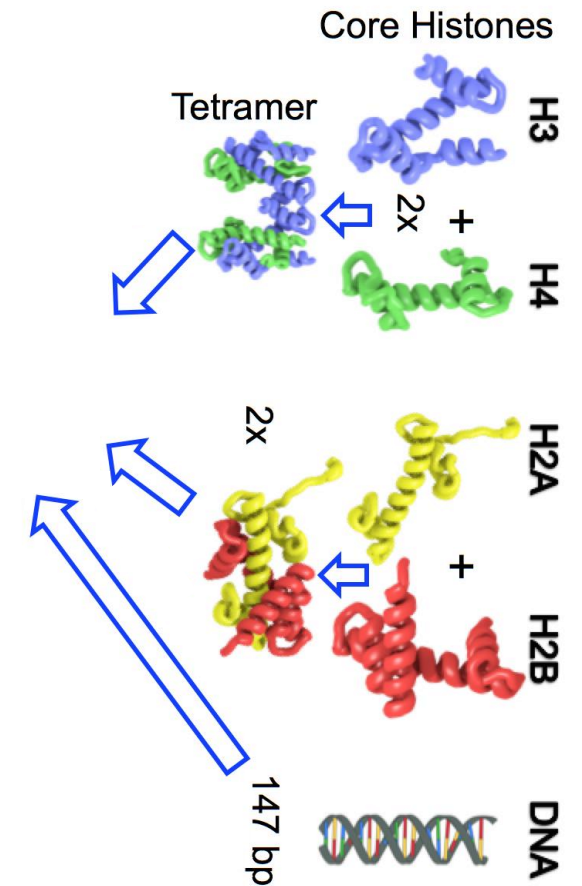
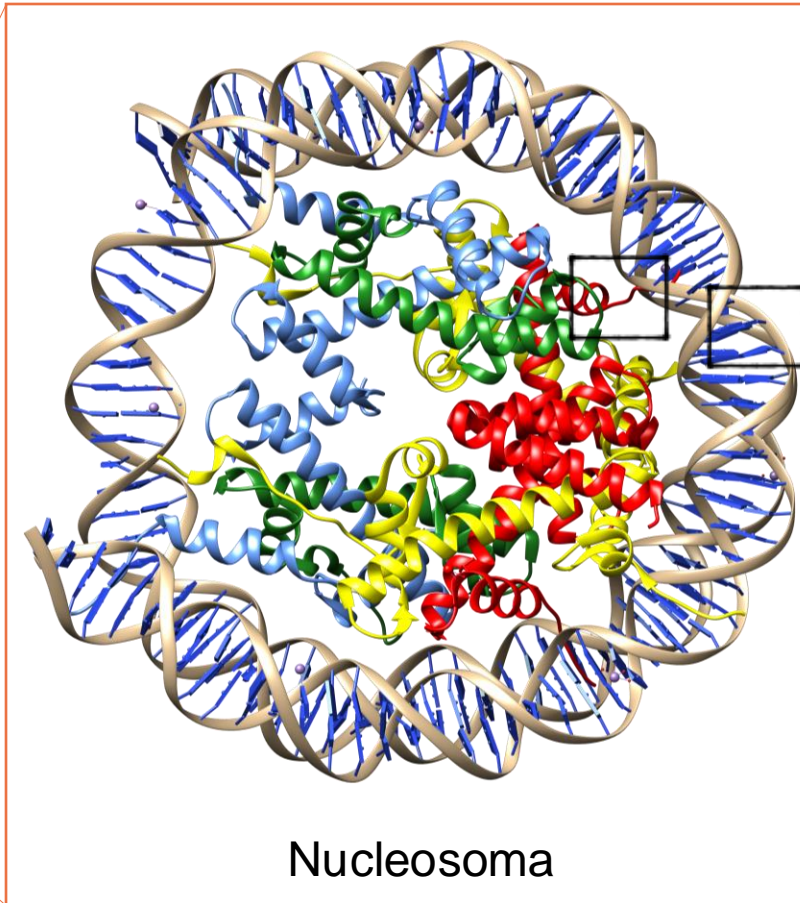
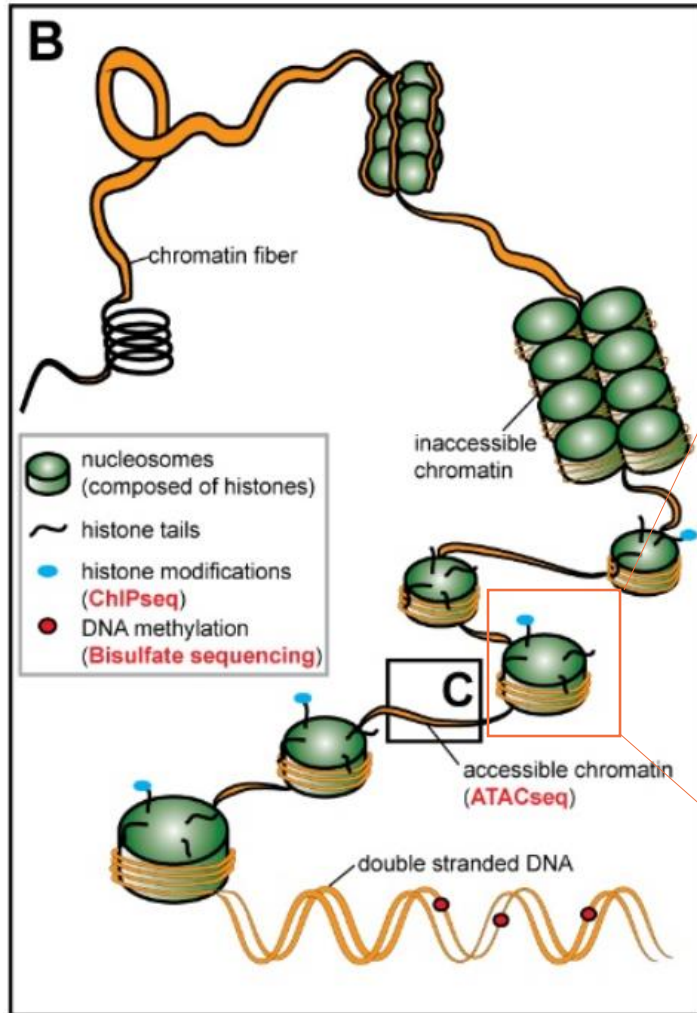
Regulación de la expresión genética: Genómica estructural

Los cromosomas se encuentran dentro del núcleo.
¿Cómo se organizan dentro de él?

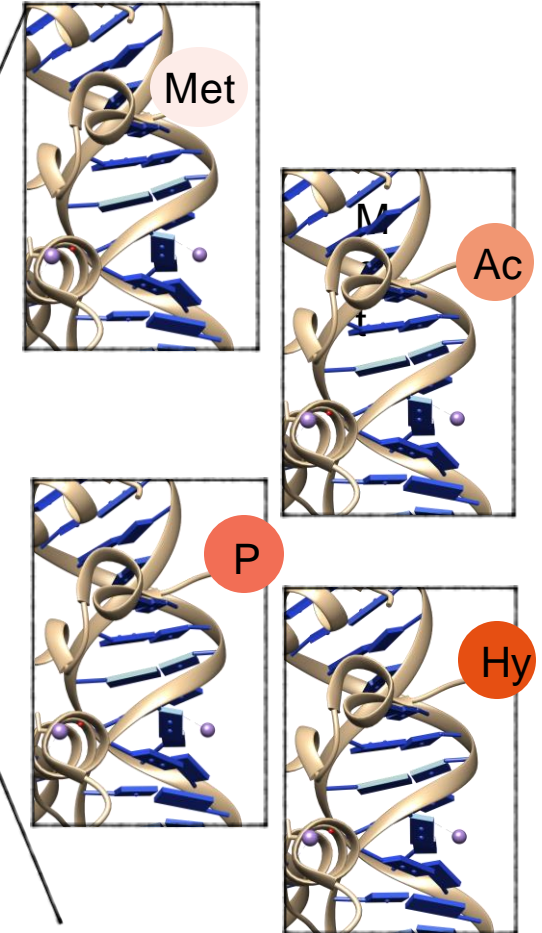
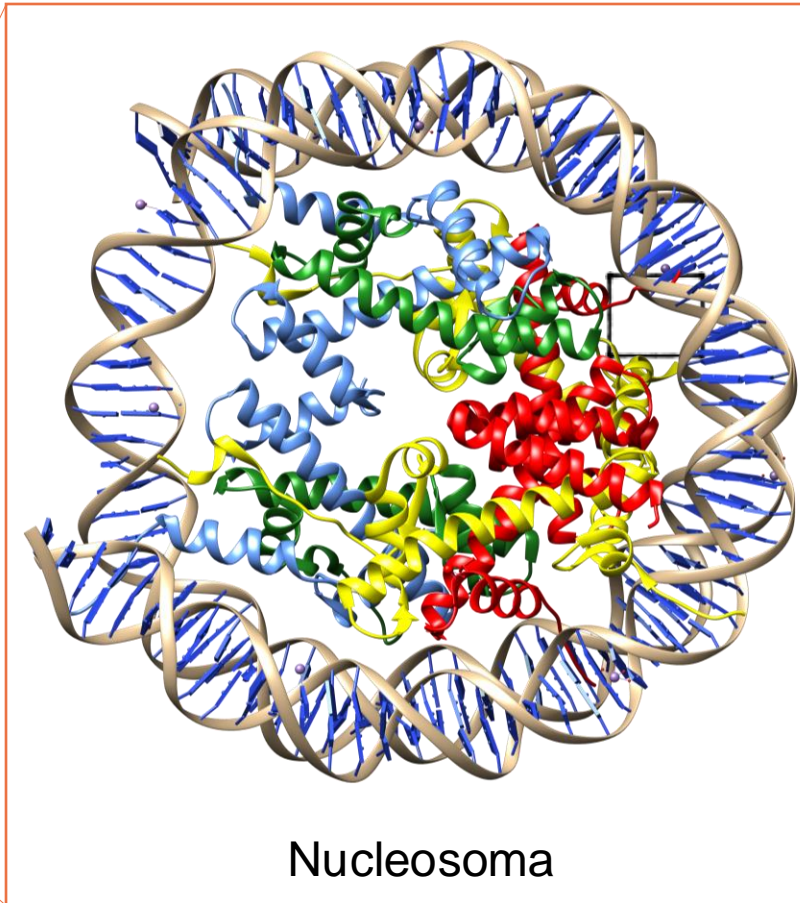
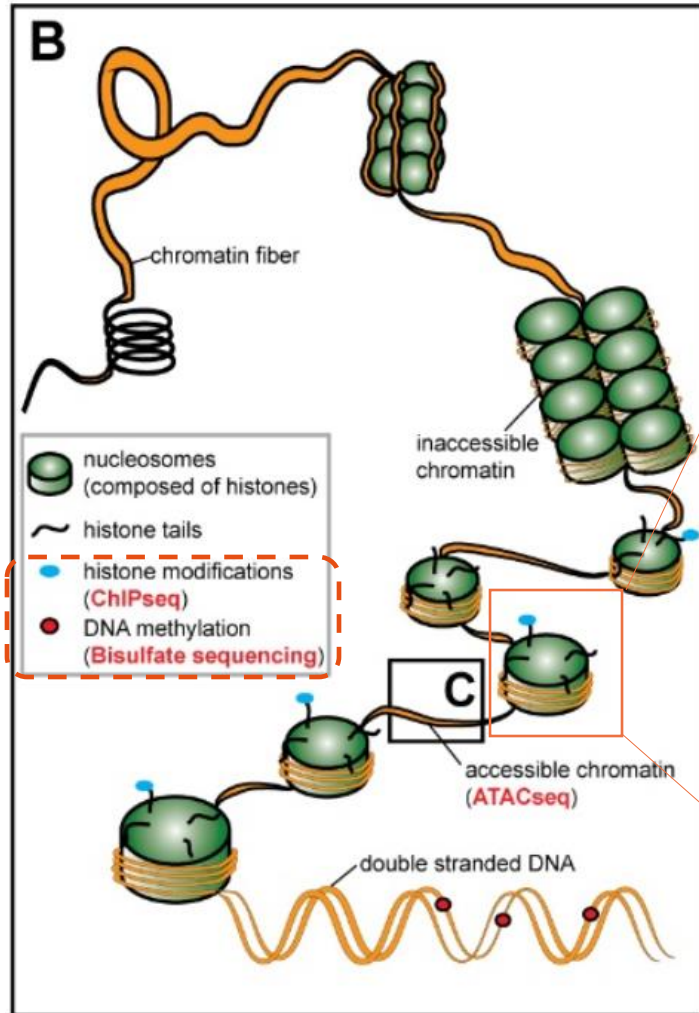


Buchberger E, Reis M, Lu TH, Posnien N. Cloudy with a Chance of Insights: Context Dependent Gene Regulation and Implications for Evolutionary Studies. Genes (Basel). 2019 Jun 28;10(7):492. doi: 10.3390/genes10070492. PMID: 31261769; PMCID: PMC6678813.

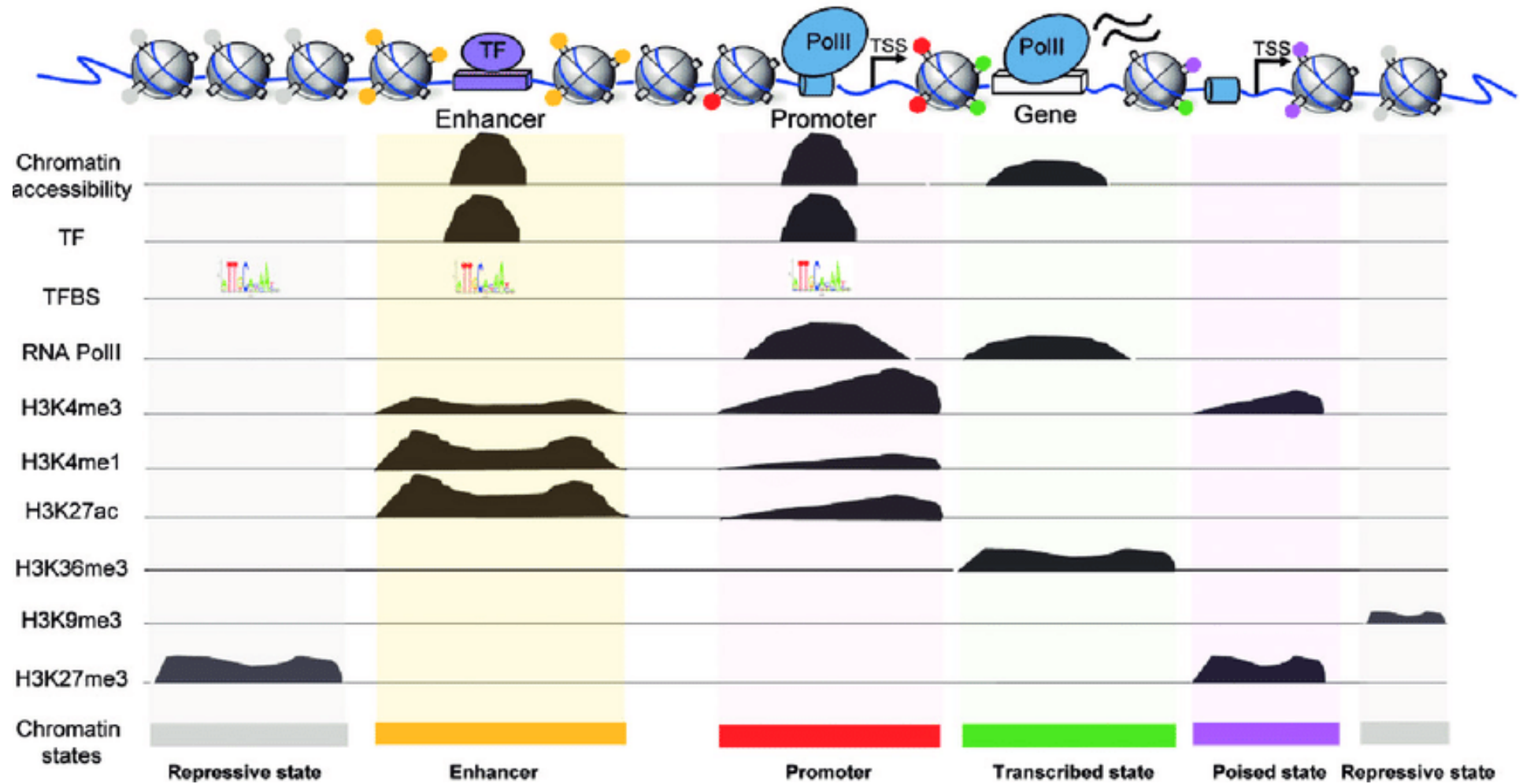
Regulación de la expresión genética: Estructural + Epigenética



Regulación de la expresión genética: Estructural + Epigenética

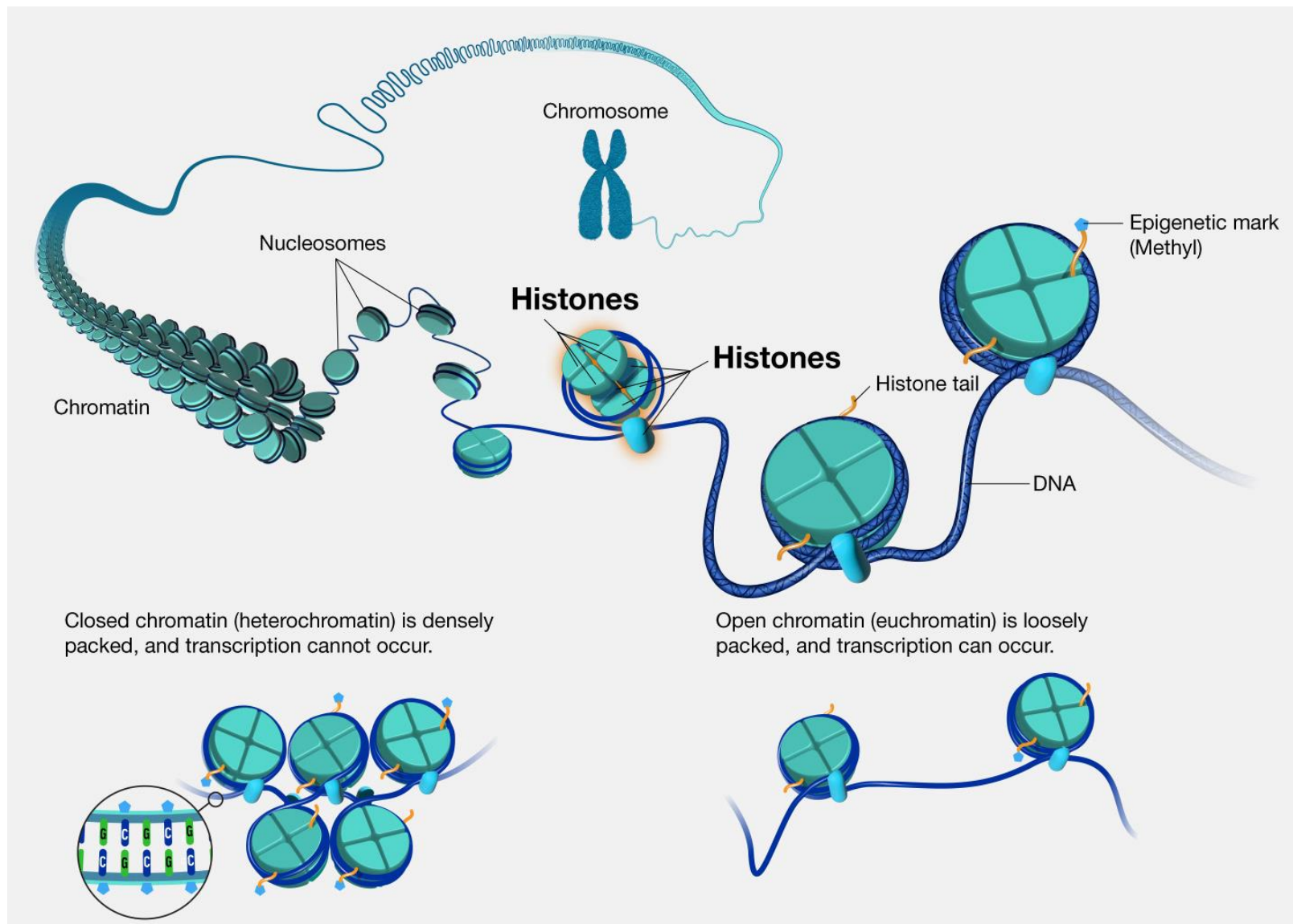


Los Estados o Colores de la Cromatina



Jiang S, Mortazavi A. Integrating ChIP-seq with other functional genomics data. Brief Funct Genomics. 2018 Mar 1;17(2):104-115. doi: 10.1093/bfpg/ely002. PMID: 29579165; PMCID: PMC5888983.

EL ADN: niveles jerárquicos de compactación

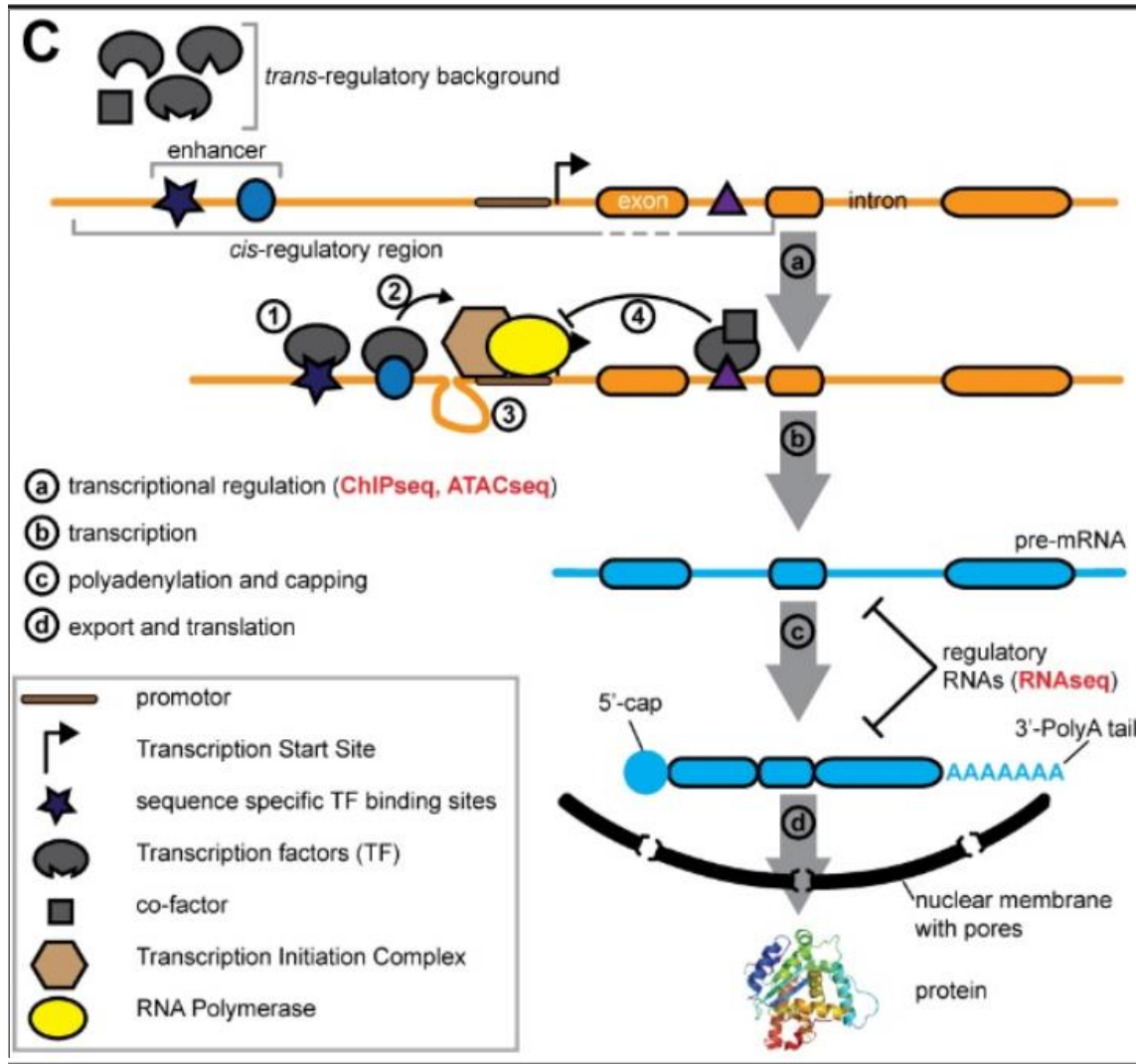


La compactación **NO** es uniforme

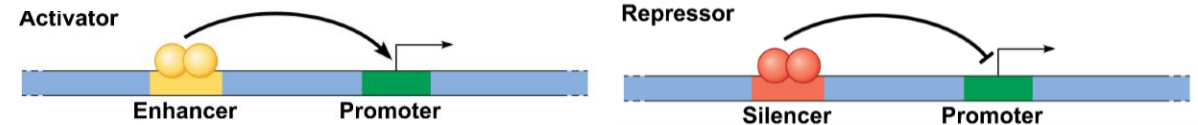


Cualquier cambio **estructural** va a tener una menor o mayor implicación a nivel **función**

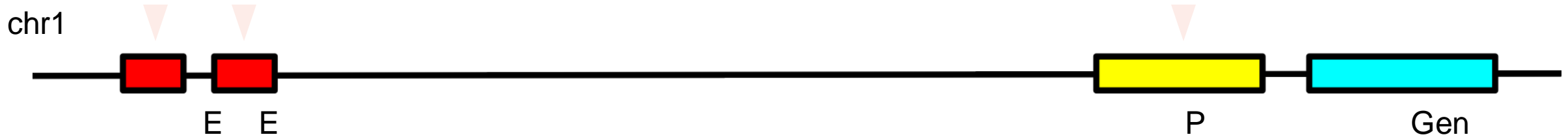
Elementos claves en la regulación de la expresión génica

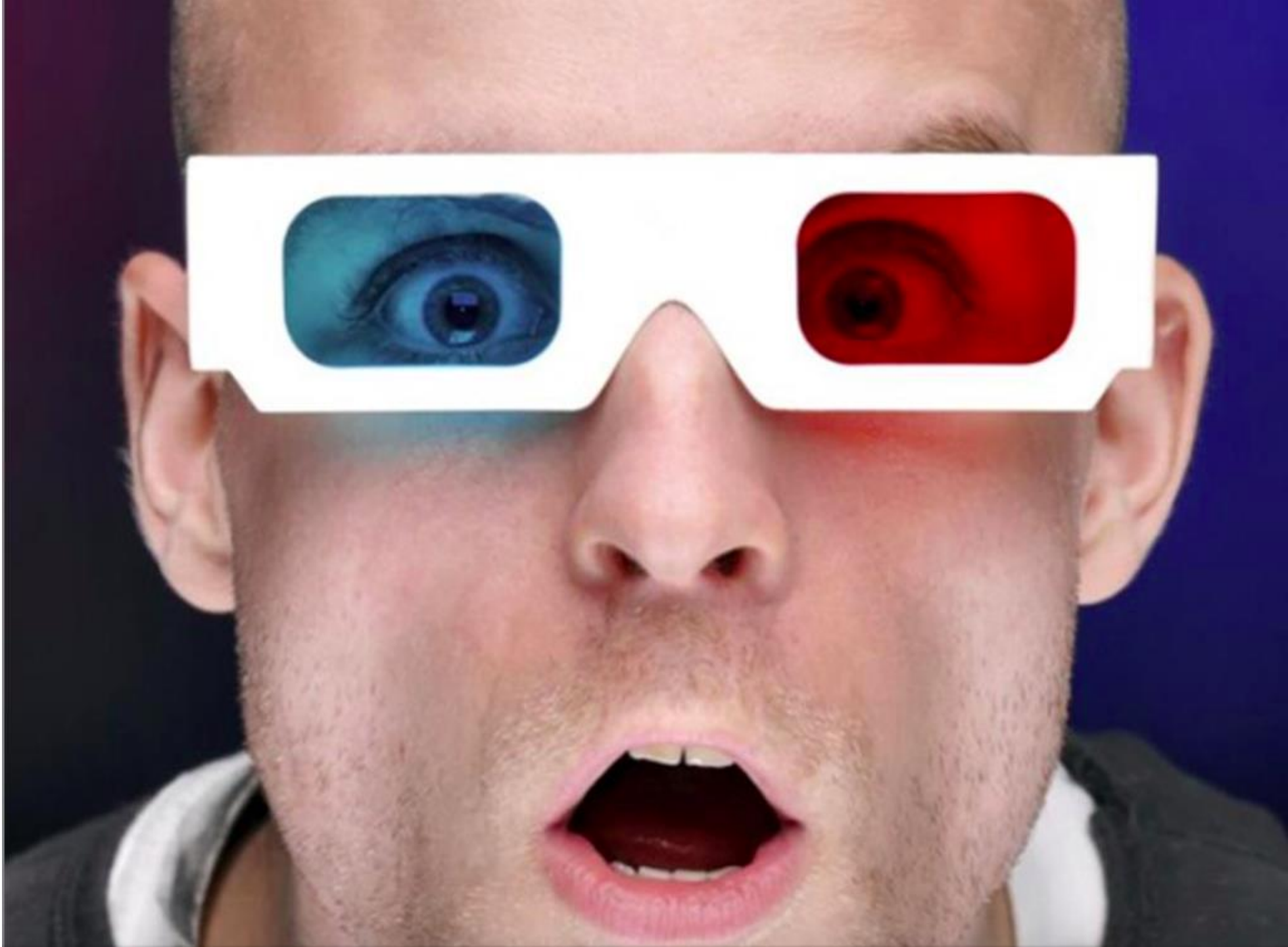


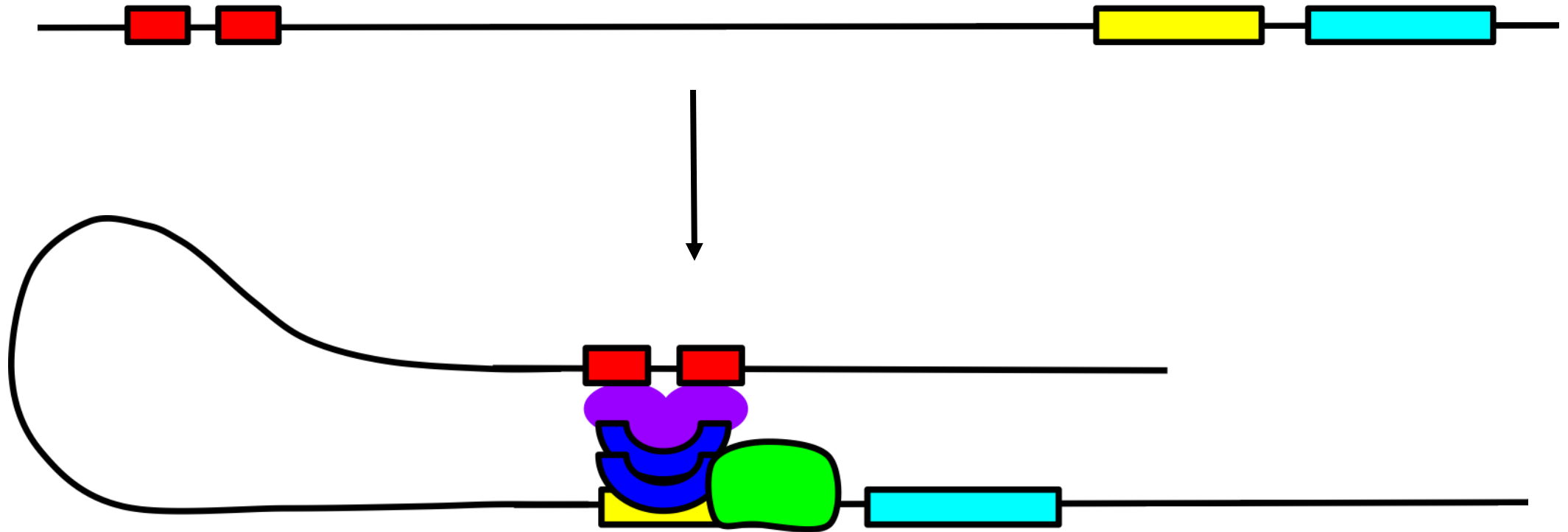
- La **región promotora** está al lado de la secuencia codificante y su tamaño puede ser muy variable. Cuanto más largo sea el promotor, más espacio disponible para que se unan las proteínas. El propósito del promotor es unirse a los **factores de transcripción** que ayudan a unirse a la **ARN polimerasa**.
- Las **secuencias reguladoras potenciadoras o silenciadoras**, que se pueden encontrar muy alejadas de su gen diana, pueden interaccionar con el promotor, y ayudar a aumentar o reprimir la transcripción.



Regulación de la expresión genética: Distancia genómica



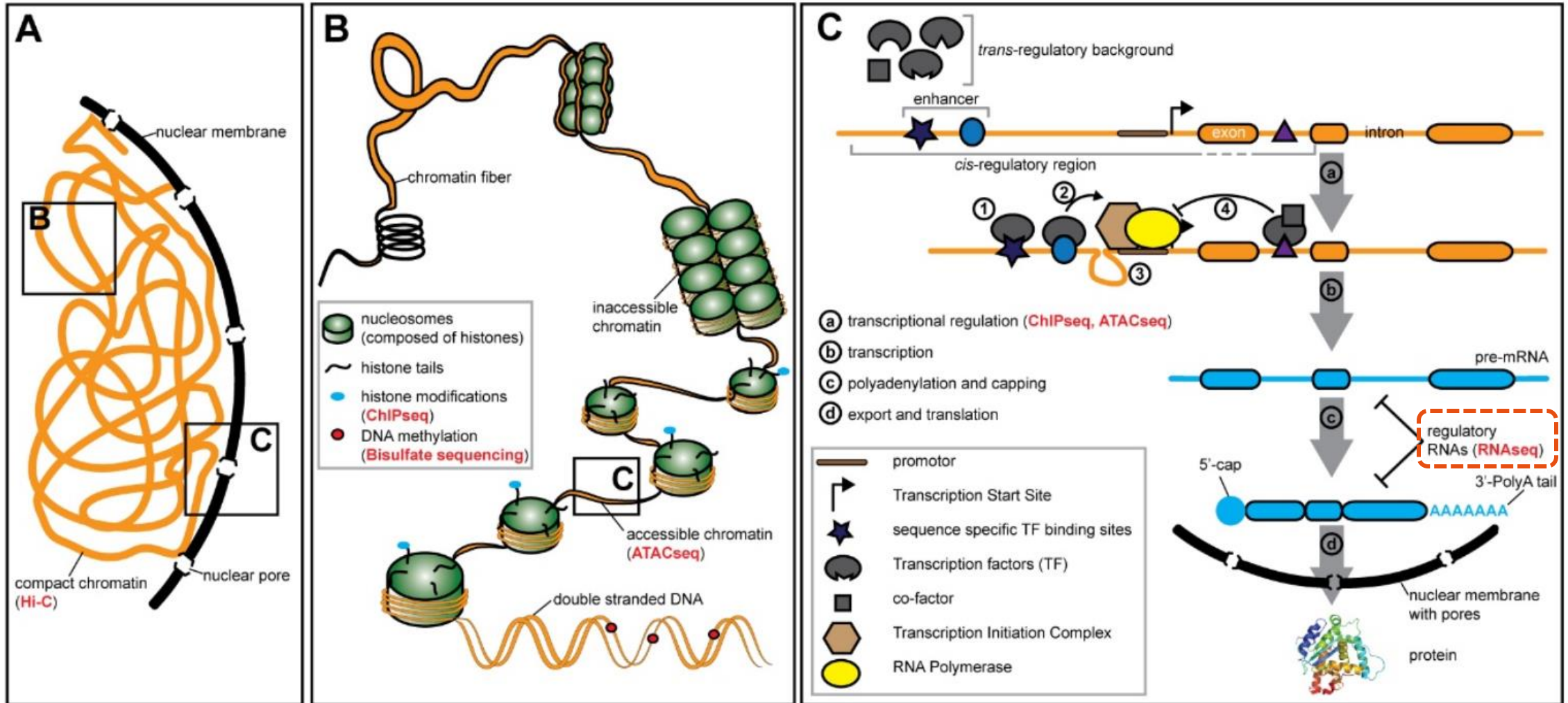




Enhancer
Promoter
Gene

TF
Mediator
ARN pol II

Regulación de la expresión genética



Buchberger E, Reis M, Lu TH, Posnien N. Cloudy with a Chance of Insights: Context Dependent Gene Regulation and Implications for Evolutionary Studies. *Genes (Basel)*. 2019 Jun 28;10(7):492. doi: 10.3390/genes10070492. PMID: 31261769; PMCID: PMC6678813.

¡Gracias!



viu

Universidad
Internacional
de Valencia