

# Análisis transcriptómicos de la expresión génica

Máster Universitario en Bioinformática

**Tutoría Inicial**

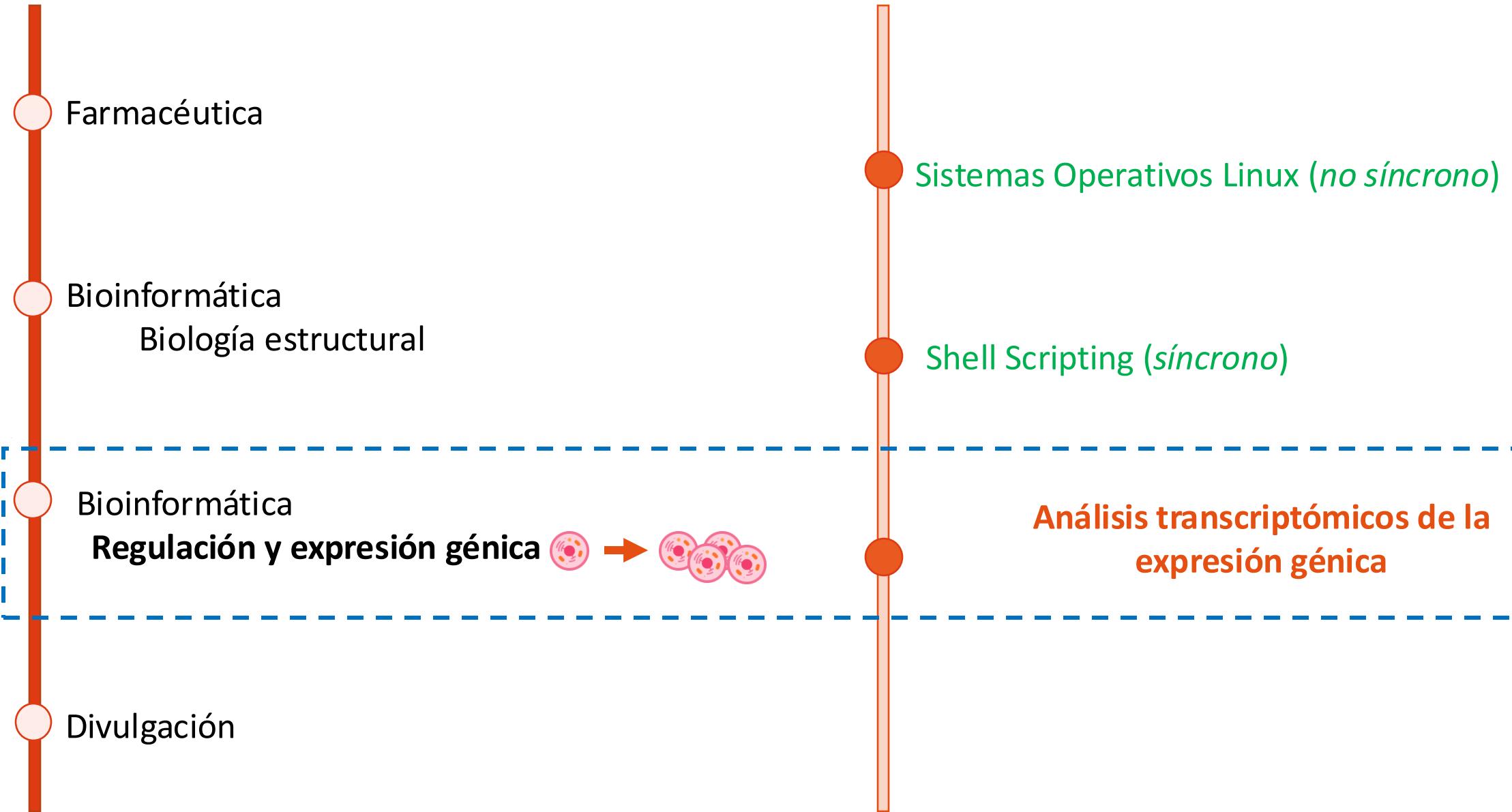
The logo consists of the lowercase letters "viu" in white, sans-serif font, centered within a solid orange rounded circle.

viu

**Universidad**  
Internacional  
de Valencia

Dra. Paula Soler Vila  
[paula.solerv@professor.universidadviu.com](mailto:paula.solerv@professor.universidadviu.com)

De:  
 Planeta Formación y Universidades



# Presentación de la asignatura

## Presentación de la Asignatura

**Asignatura:** Análisis transcriptómicos de la expresión génica

**Carácter:** Asignatura Obligatoria

**ECTS:** 6

**Sesiones:** 13

## Dudas, consultas, incertidumbres...

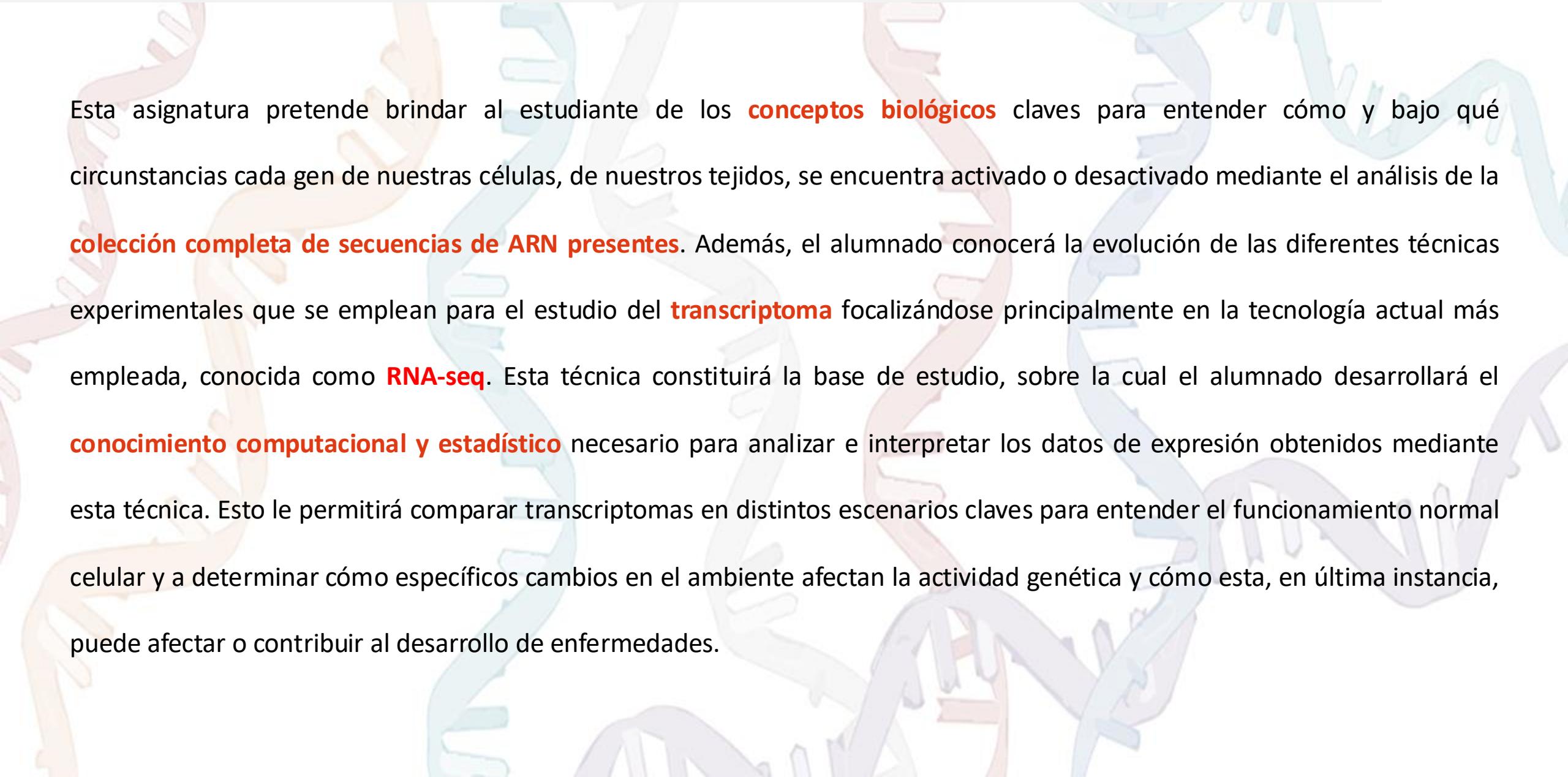
**Contacto:** respuesta en 24-48h de L a V

**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, matrícula, 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.

# Temario y manual de la asignatura

- **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.



# Requerimientos y conocimientos previos

Sistemas Operativos Linux

Generación y mantenimiento  
de datos ómicos

Programación con Shell  
Scripting

Programación con R y con  
Python

**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**

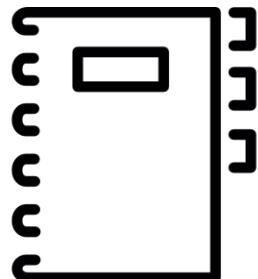
LUN	MAR	MIÉ	JUE	VIE	SÁB	DOM
						1
2*	3	4	5	6	7	8
9**	10	11	12	13	14	15
16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26	27	28	29
30	31					

 Evaluación de la asignatura

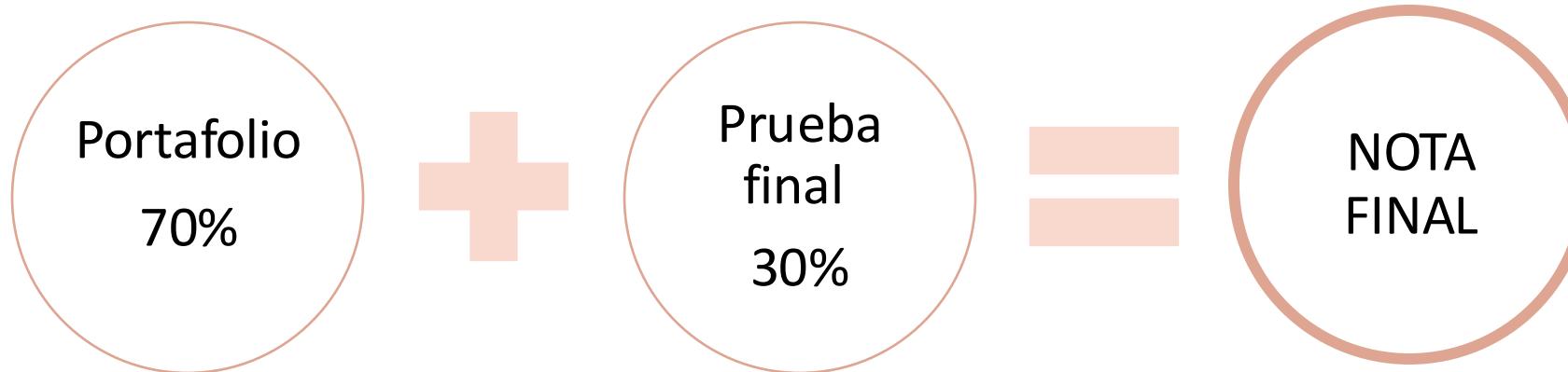
 ¿Cambio de clase?



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



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



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

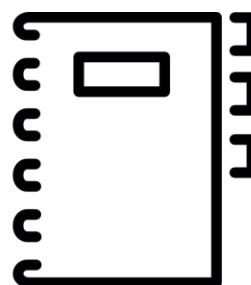
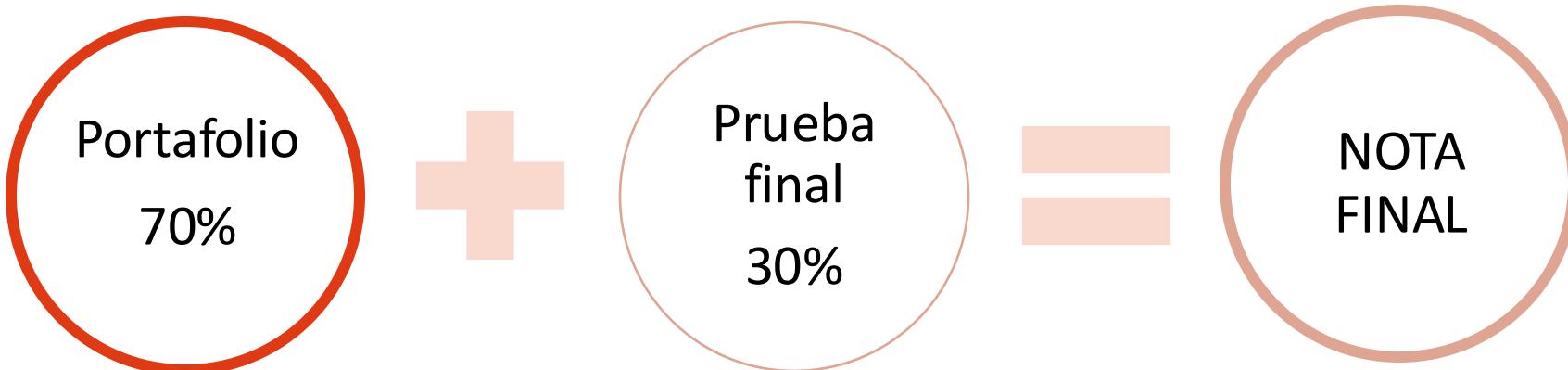
**Nota final  $\geq 5$ :** no se permite ir a segunda convocatoria para “subir nota”



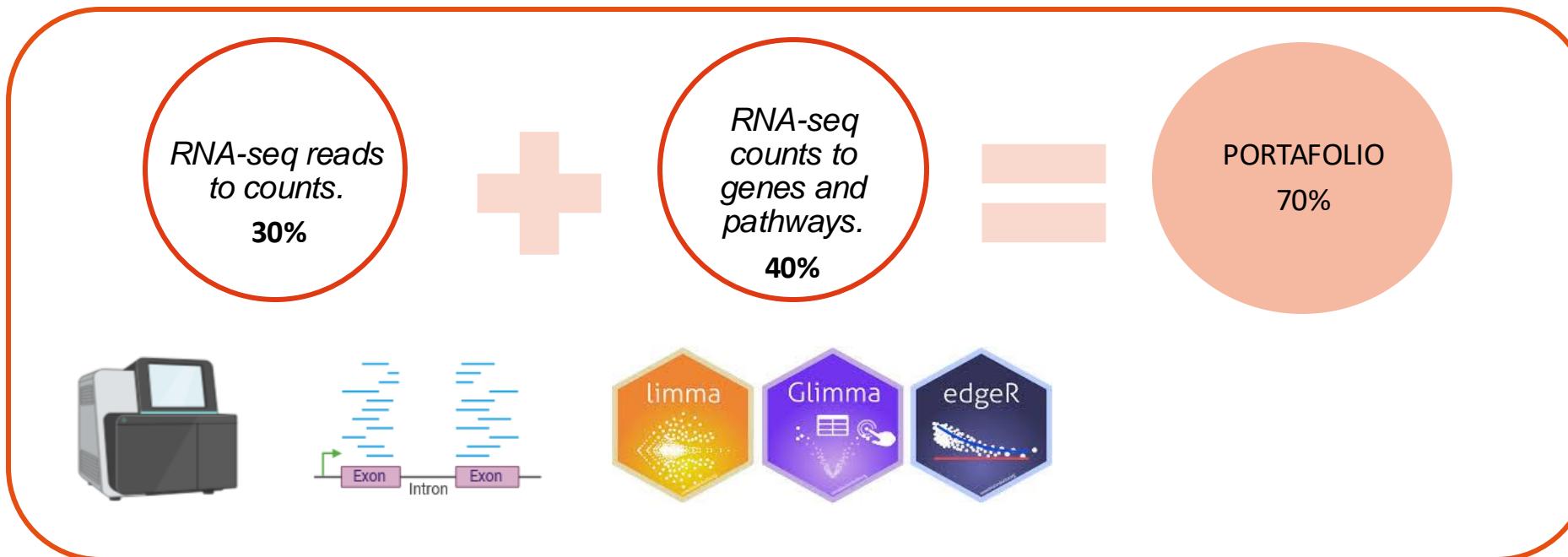
Se **guarda** la nota del portafolio o de la prueba final **superada** en primera convocatoria para segunda convocatoria



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



1C = 2C





## CONTENIDO DE LAS CLASES + manual de la asignatura

### Instrucciones generales del examen:

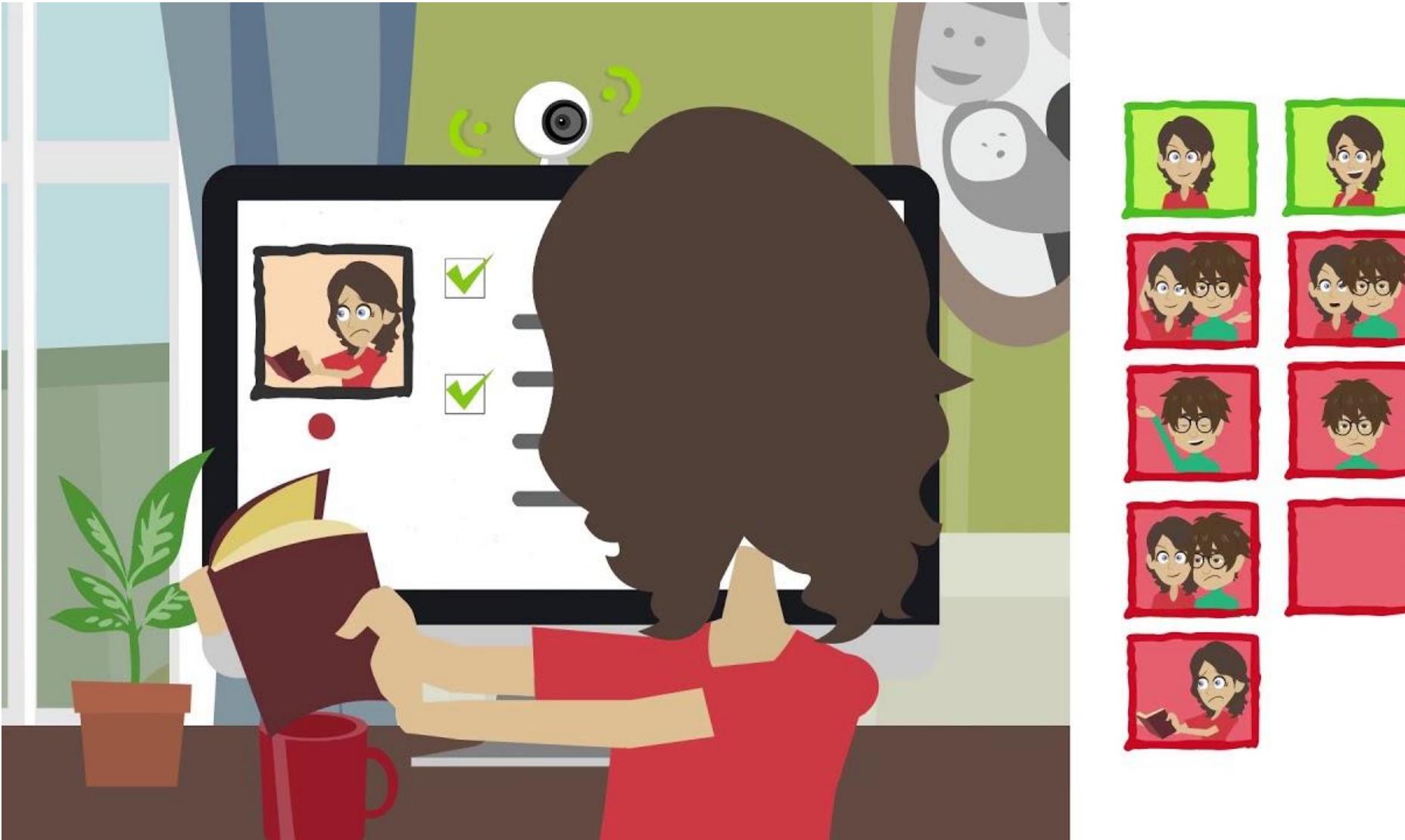
Duración: 60 minutos

### 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.



**INFORMACIÓN  
GENERAL**
[Bienvenida](#)
[Guía del título](#)
[Calendario del título](#)
[Claustro](#)
**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

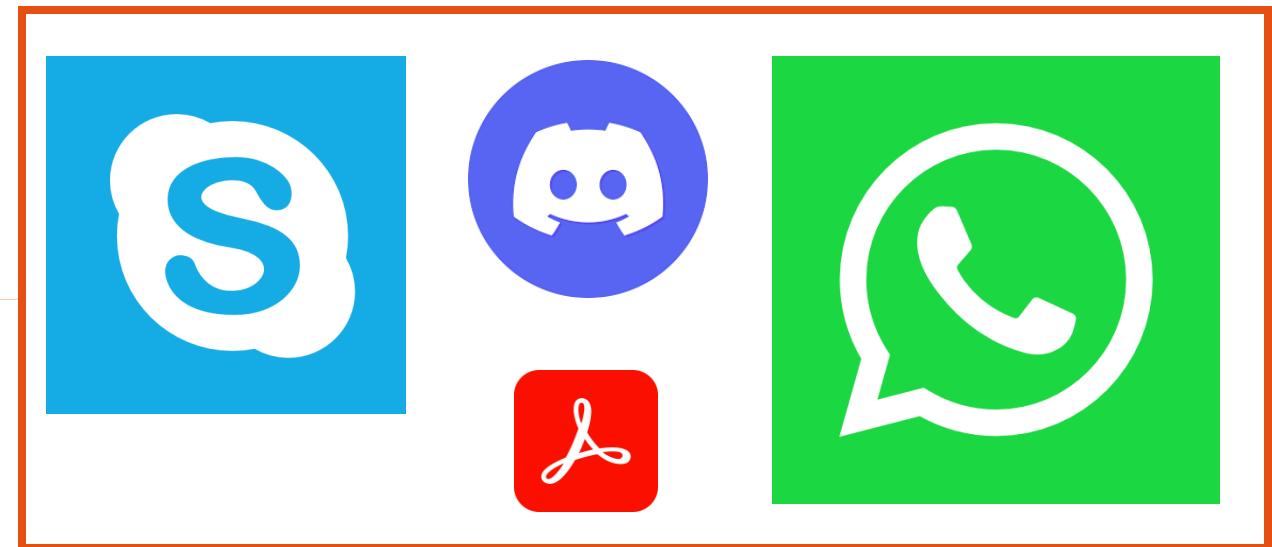
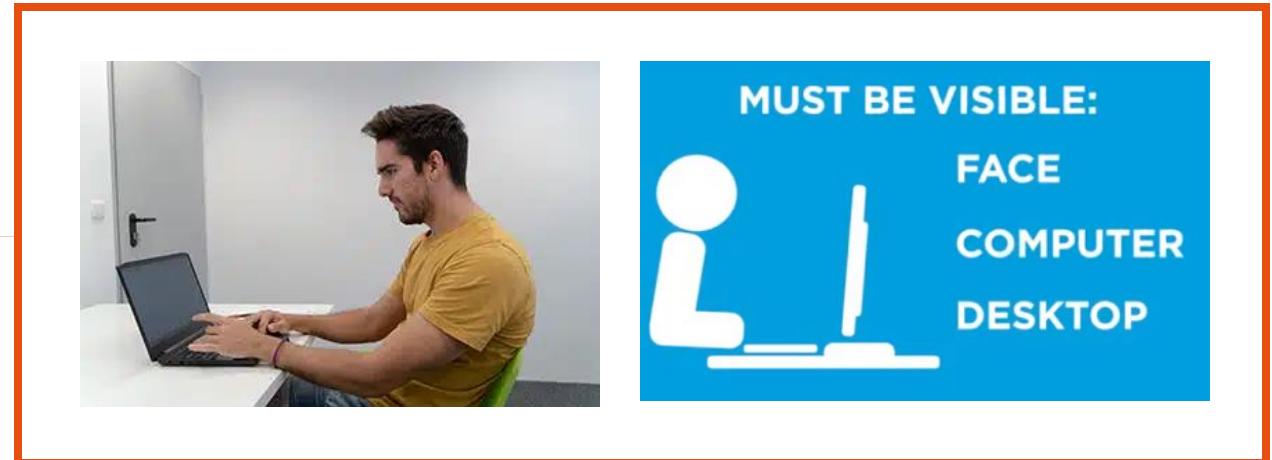
En este vídeo te mostramos cómo realizar el proceso de registro en el sistema de control biométrico que utiliza tu titulación y cómo poner en funcionamiento la herramienta de control de escritorio a la hora de realizar el examen. Si tienes alguna duda al respecto, te recomendamos revisar el manual de 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?](#)

**2**





**viu**

**Universidad  
Internacional  
de Valencia**

[universidadviu.com](http://universidadviu.com)

De:  
 Planeta Formación y Universidades

# Análisis transcriptómicos de la expresión génica

Máster Universitario en Bioinformática

**Sesión 1**

The logo consists of the lowercase letters "viu" in white, sans-serif font, centered within a solid orange rounded rectangle.

viu

**Universidad**  
Internacional  
de Valencia

De:

 Planeta Formación y Universidades



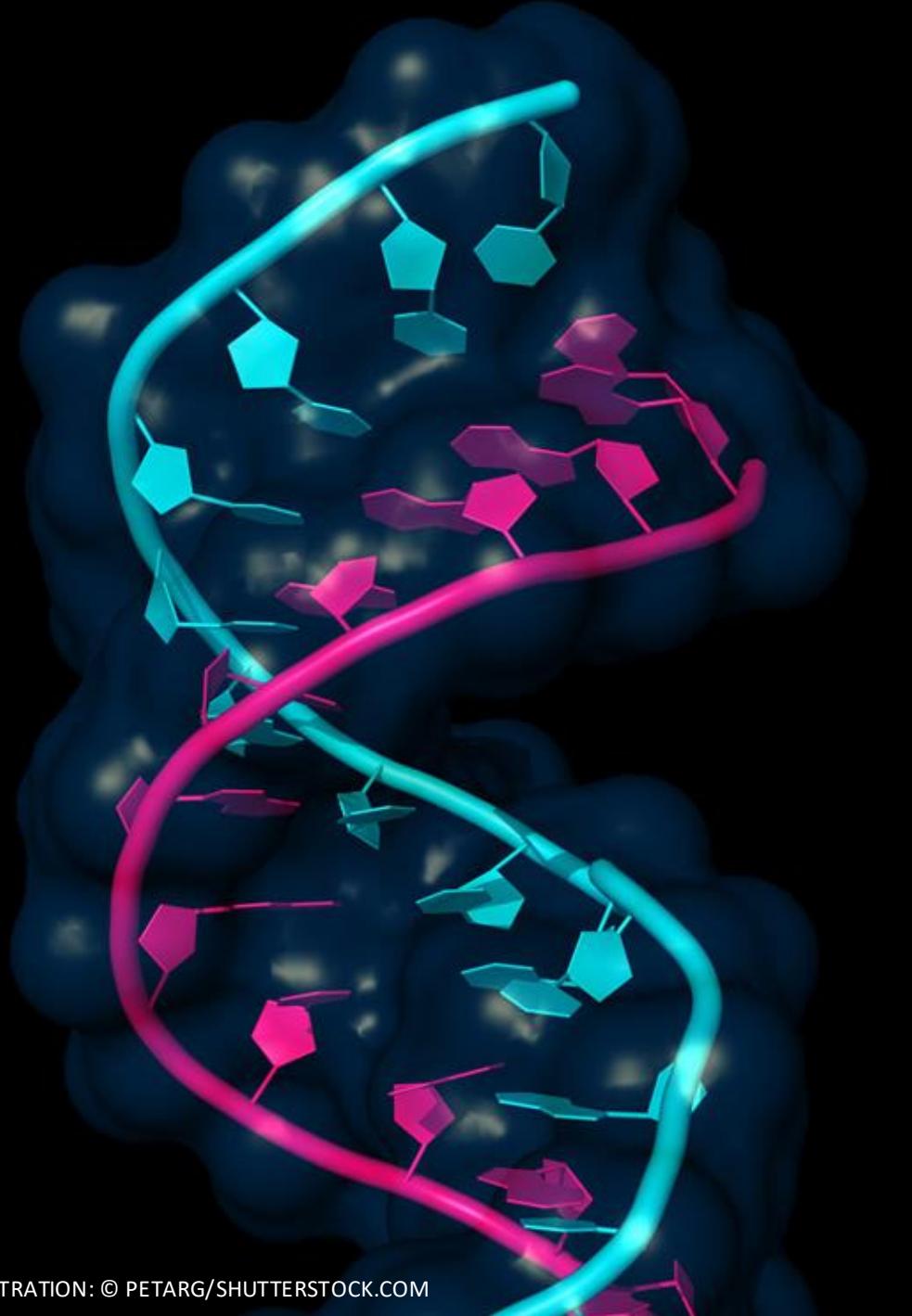
**Bloque I: Introducción y generalidades del transcriptoma**  
junto a las técnicas transcriptómicas actuales y  
emergentes necesarias para su análisis

## Objetivos de la sesión

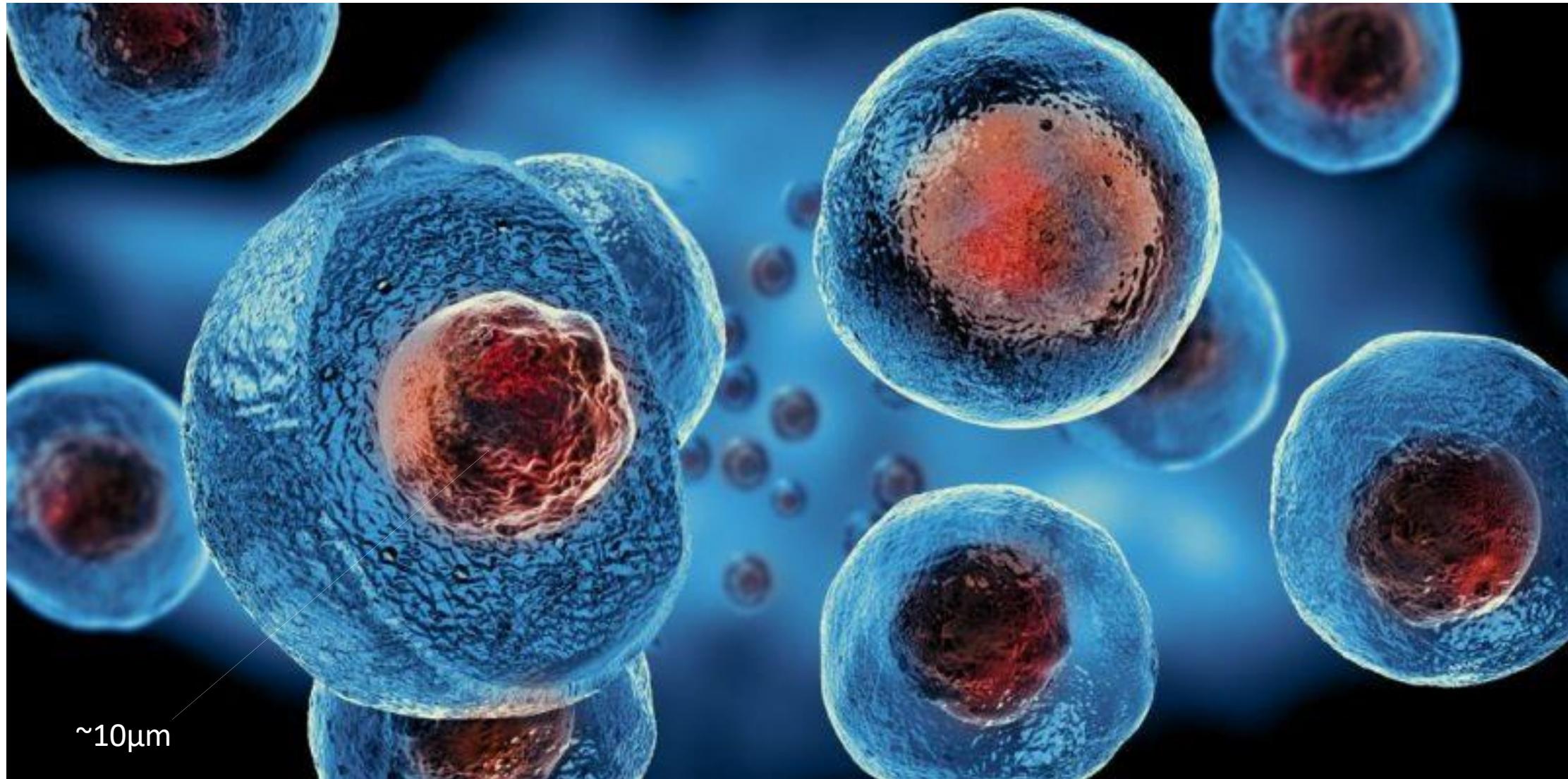
1

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.

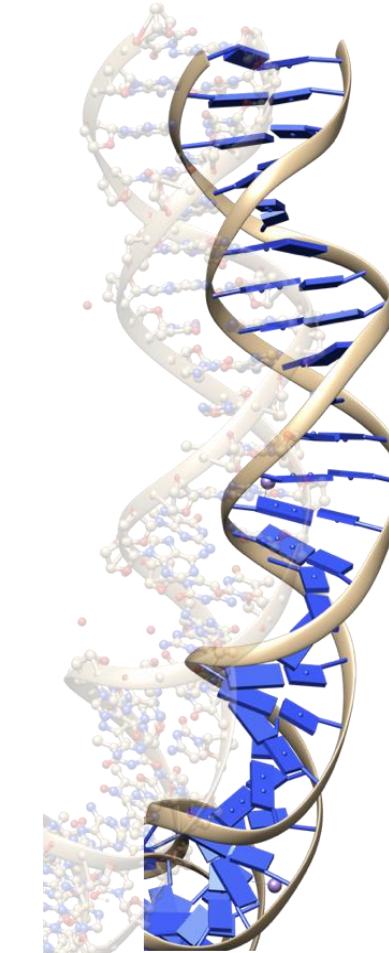
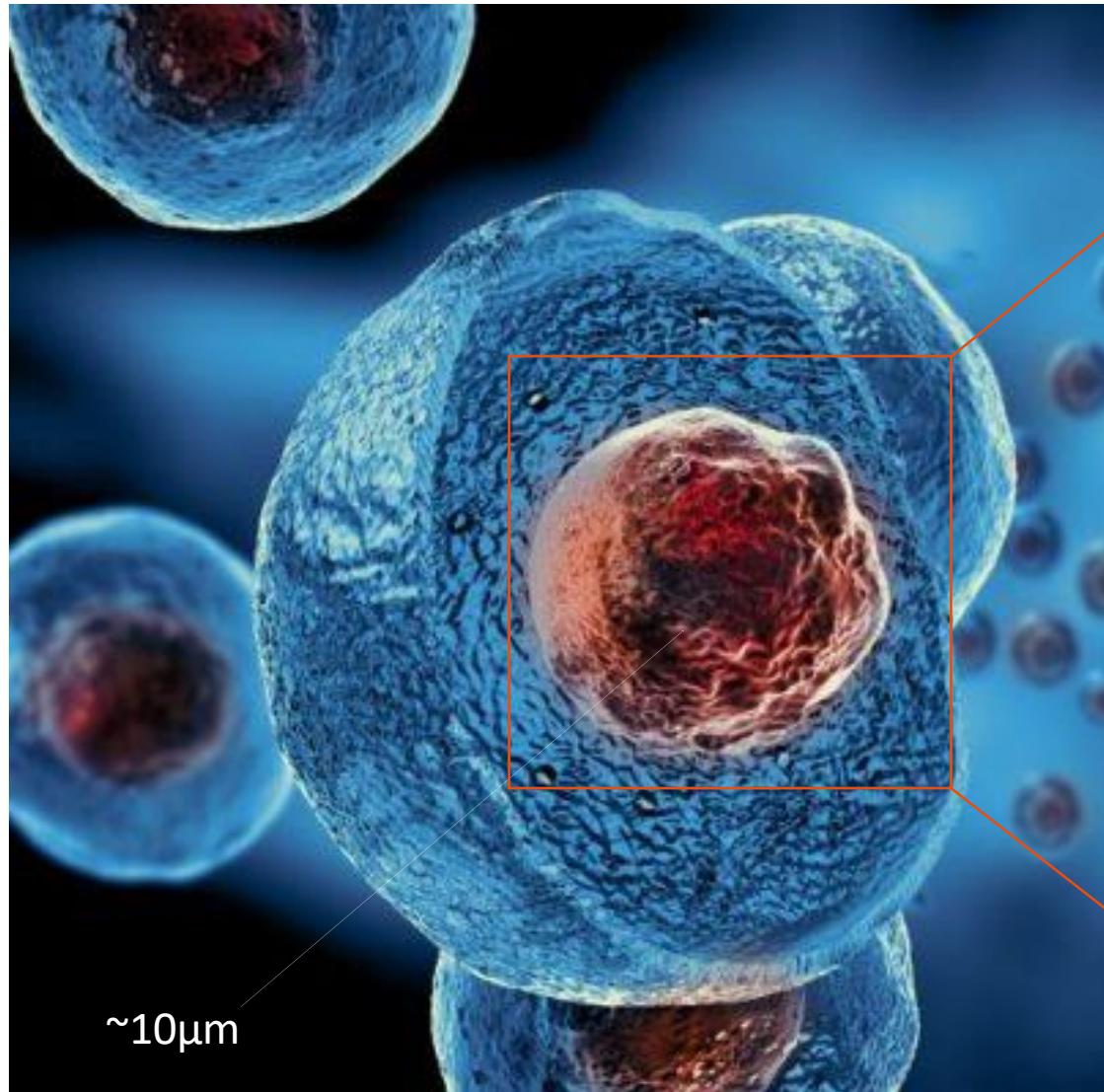


# La célula humana



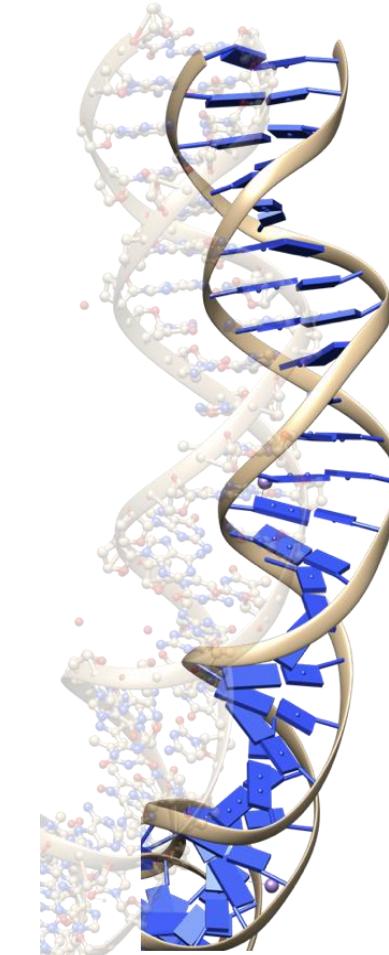
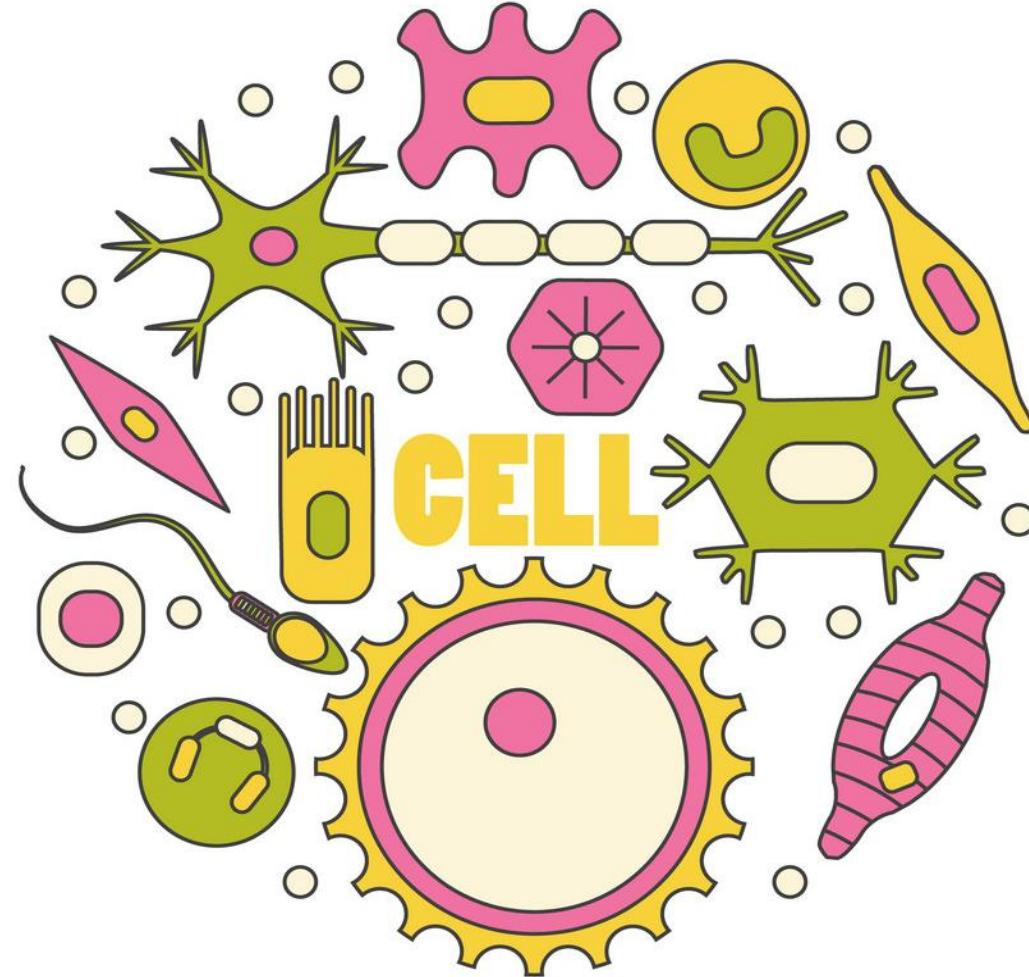
~10 $\mu$ m

# El ácido desoxirribonucleico (ADN nuclear)



**Doble hélice del ADN**

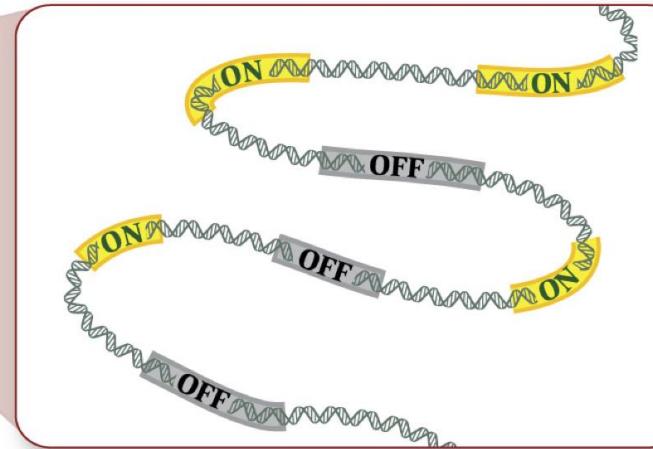
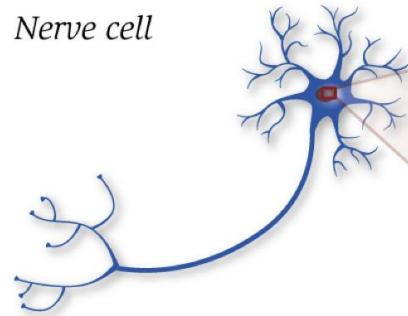
# El ADN : ¿Qué hace diferente a una célula de otra?



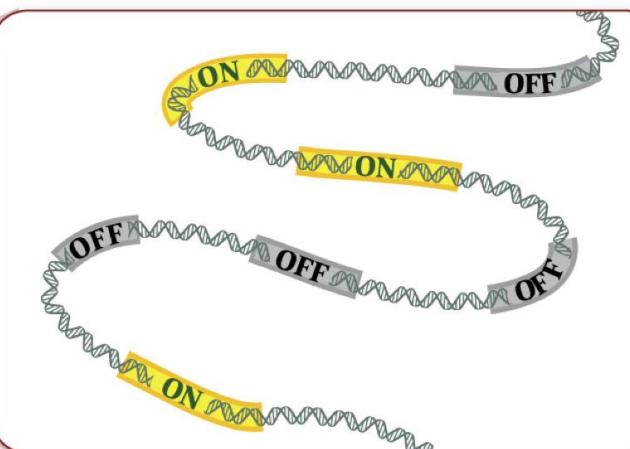
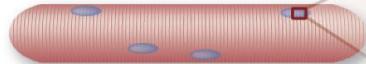
**Doble hélice del ADN**

*La expresión génica es la responsable del fenotipo celular*

Nerve cell



Muscle cell



## CONSTITUTIVE GENES

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

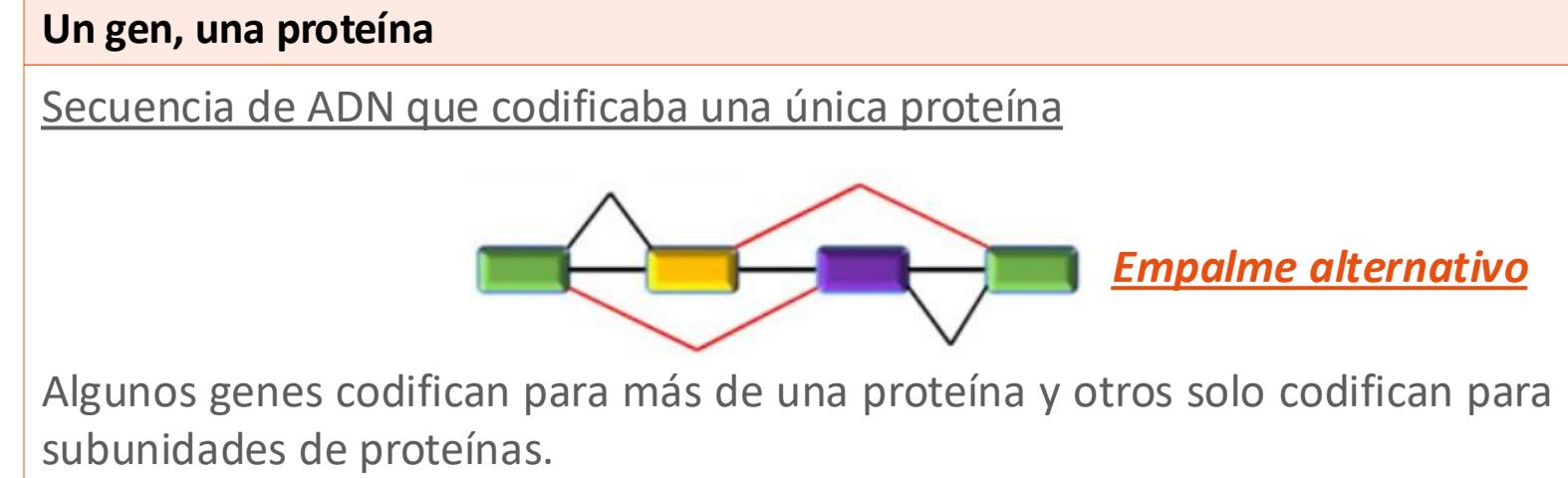
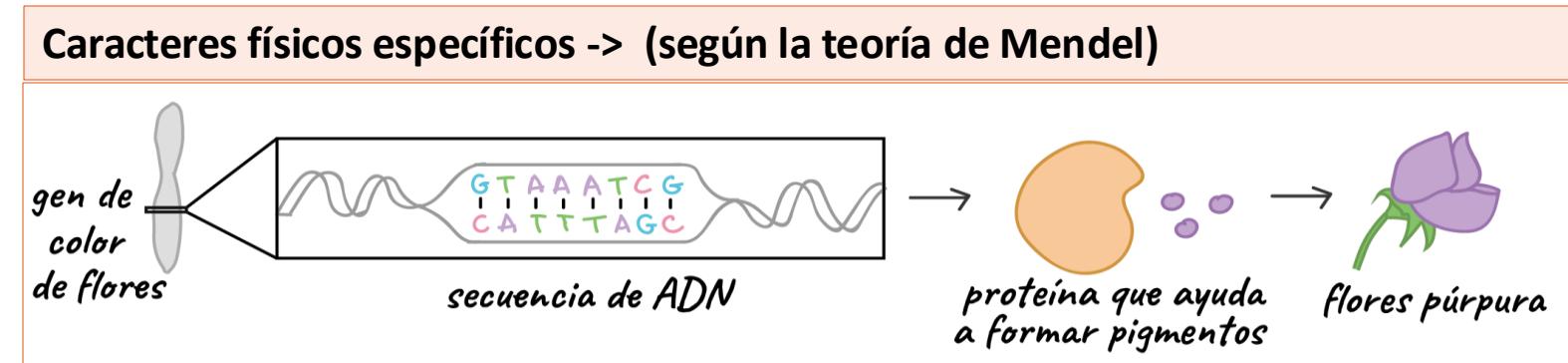
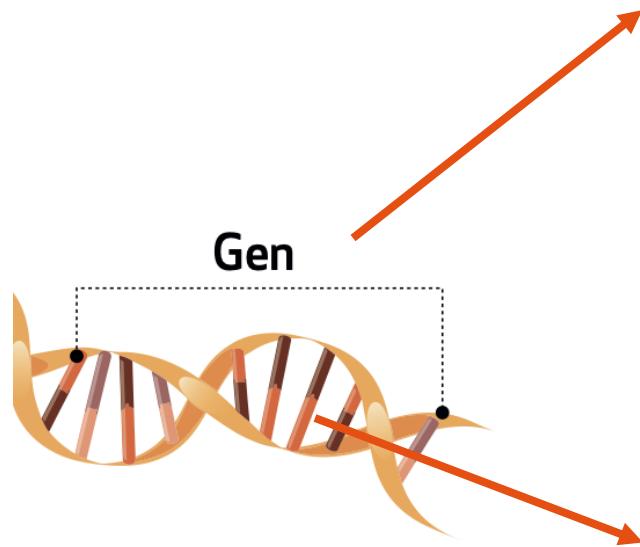
→ transcribed continually

## NON-CONSTITUTIVE GENES

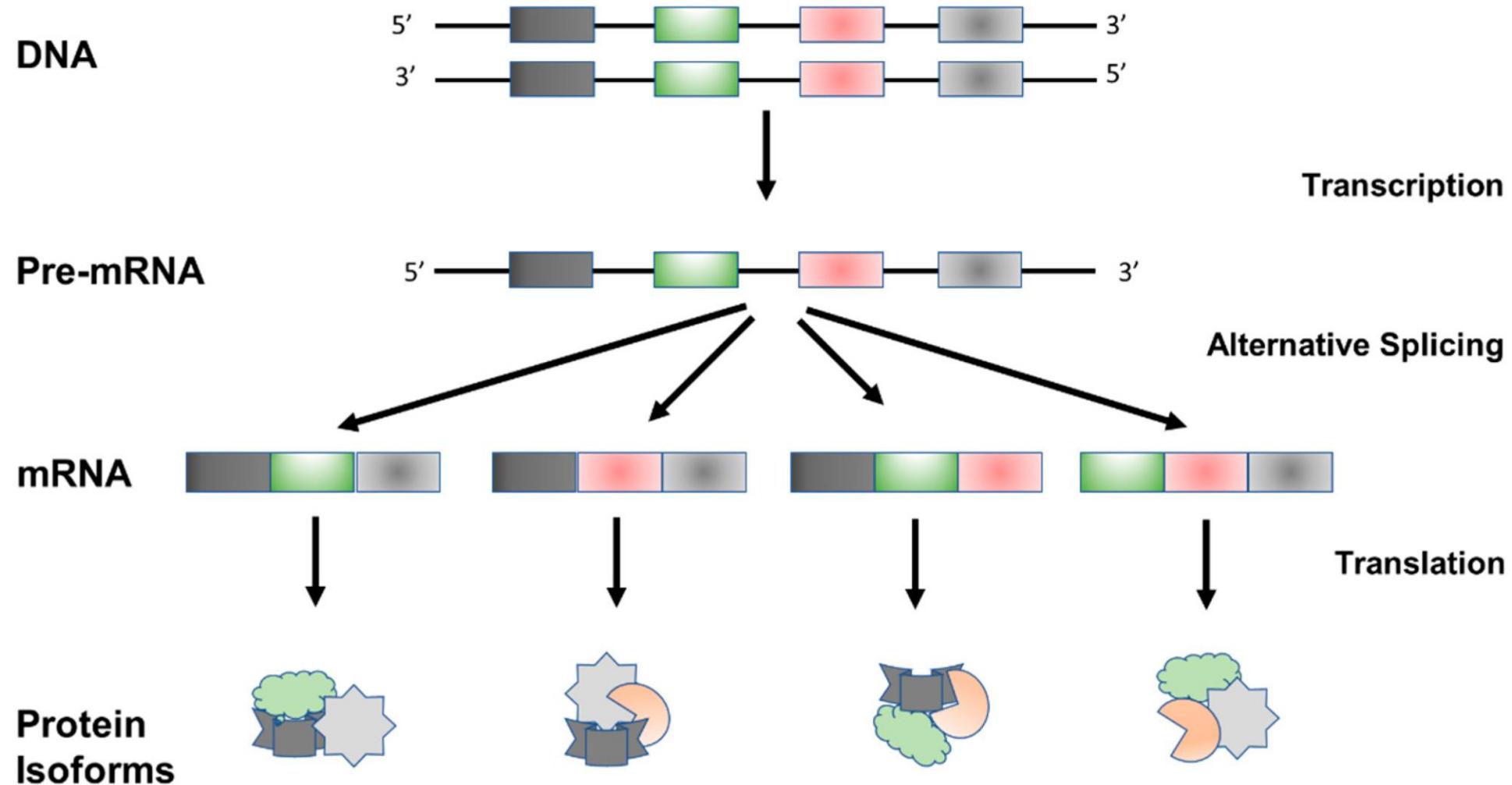
Genes which can be **turned on or off** by the **products** of regulatory genes



National Human Genome Research Institute



# Empalme alternativo

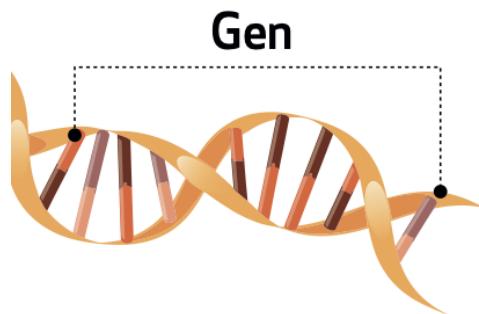


Mehta, Z., & Touma, M. (2023). Post-Transcriptional Modification by Alternative Splicing and Pathogenic Splicing Variants in Cardiovascular Development and Congenital Heart Defects. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(2), 1555.



# 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)

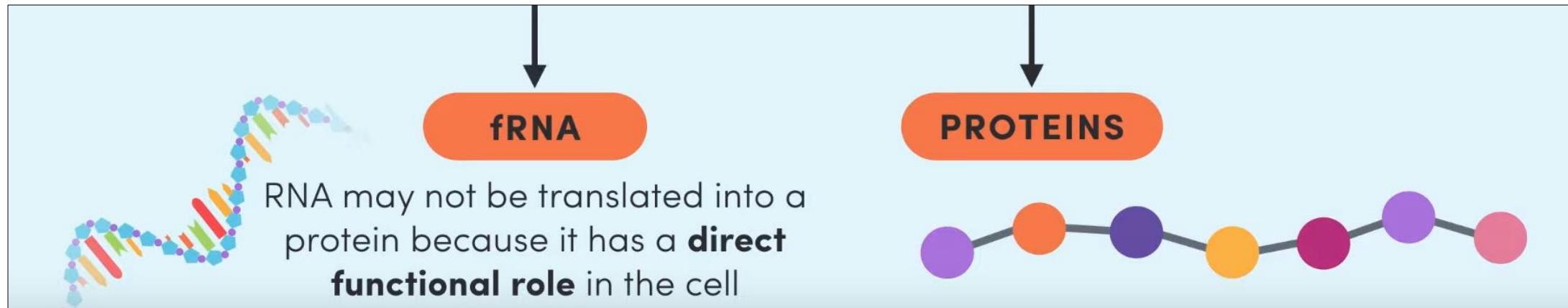
Total No of Genes	63086
Protein-coding genes	19411
- readthrough genes (not included)	654
Long non-coding RNA genes	20310
Small non-coding RNA genes	7565
Pseudogenes	14716
- processed pseudogenes	10657
- unprocessed pseudogenes	3564
- unitary pseudogenes	258
Immunoglobulin/T-cell receptor gene segments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

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

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

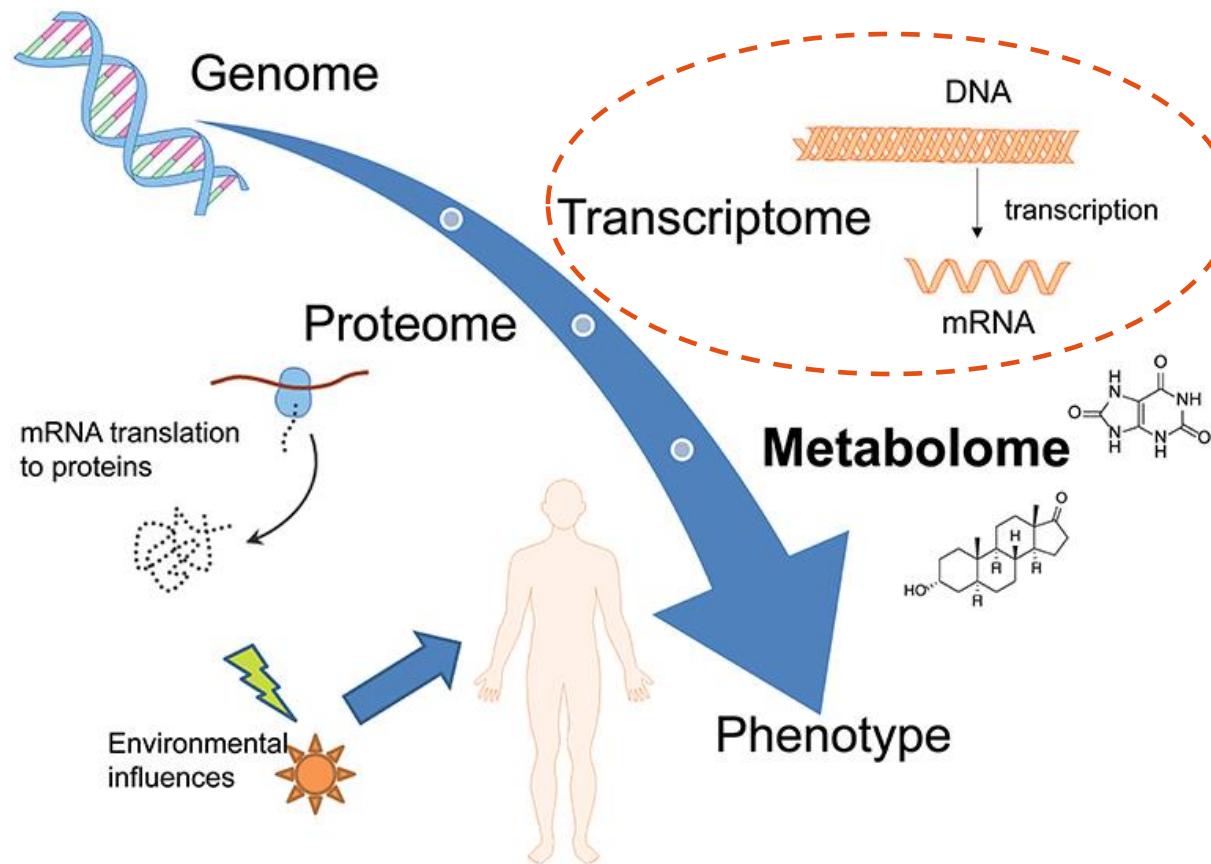
## Transcripción

## Traducción



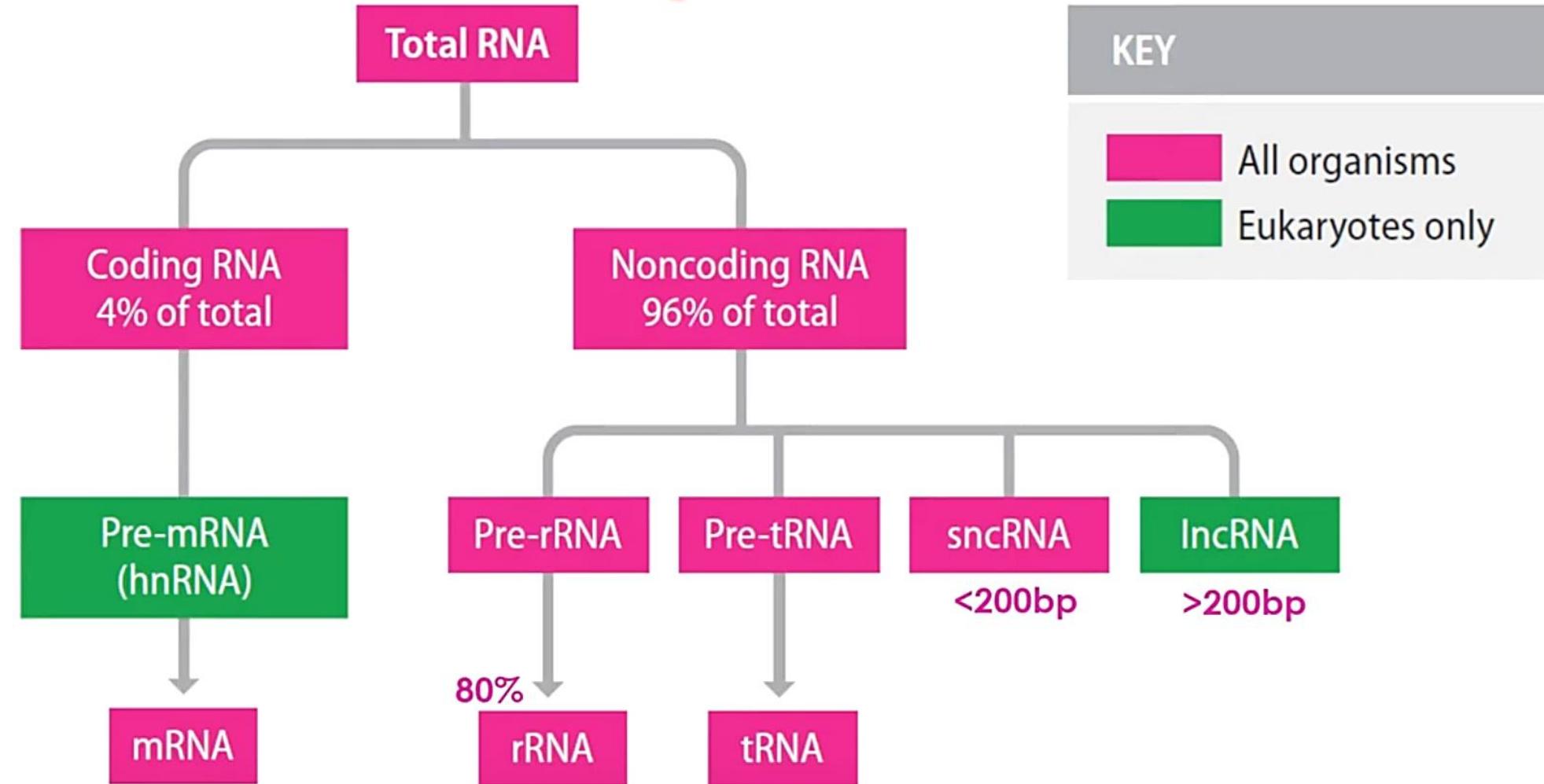
**Conjunto de todas las moléculas de ARN (ARNm, ARNr, ARNt, ARNi, miARN, etc) generados por la célula a partir de su secuencia de ADN presentes bajo determinadas condiciones**

## TRANSCRITOS

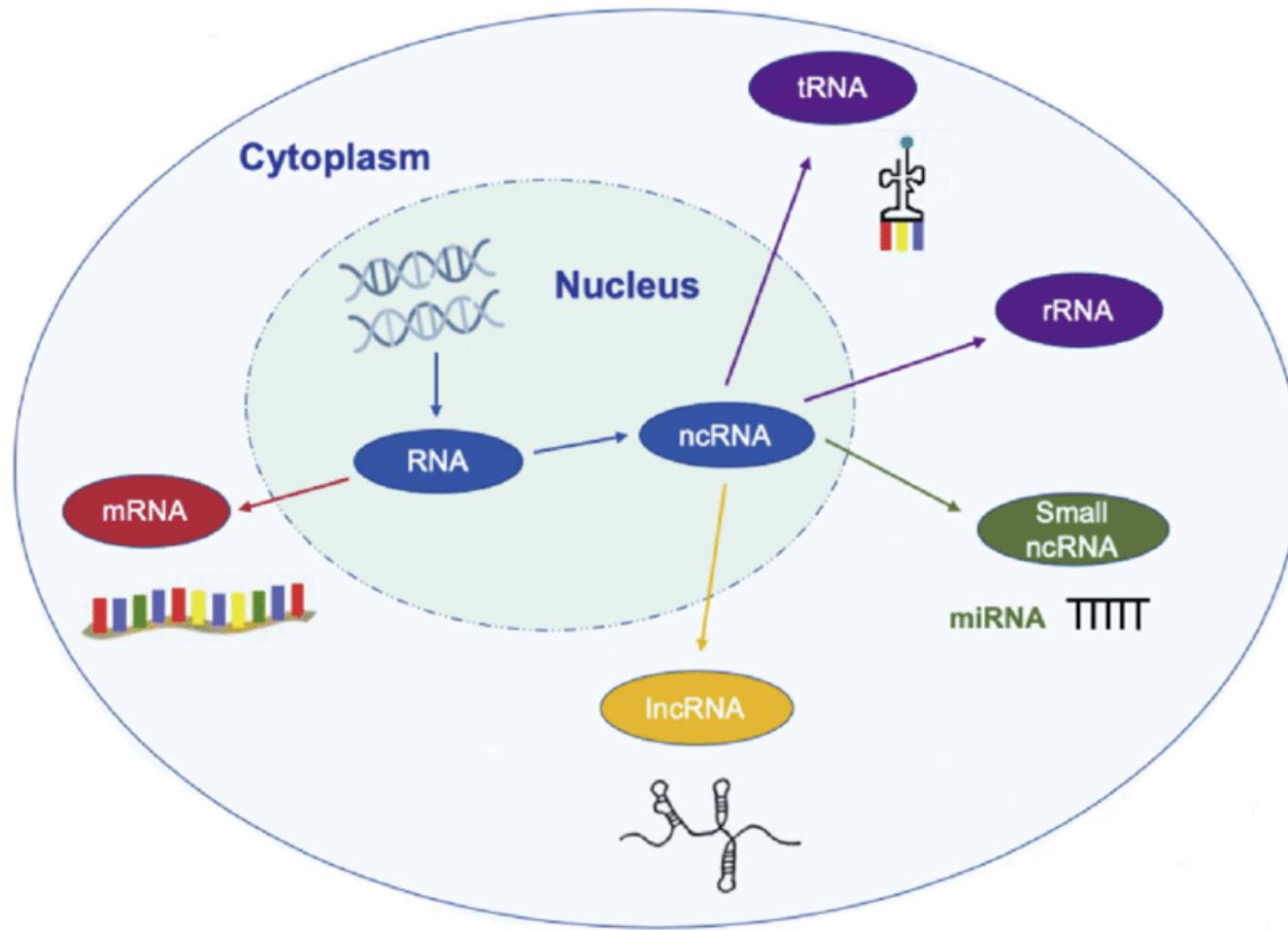


**Expresión Génica**  
¿Cuánto?  
¿Cuándo?  
¿Dónde?

# ¿Qué tipos de transcritos constituyen el transcriptoma?



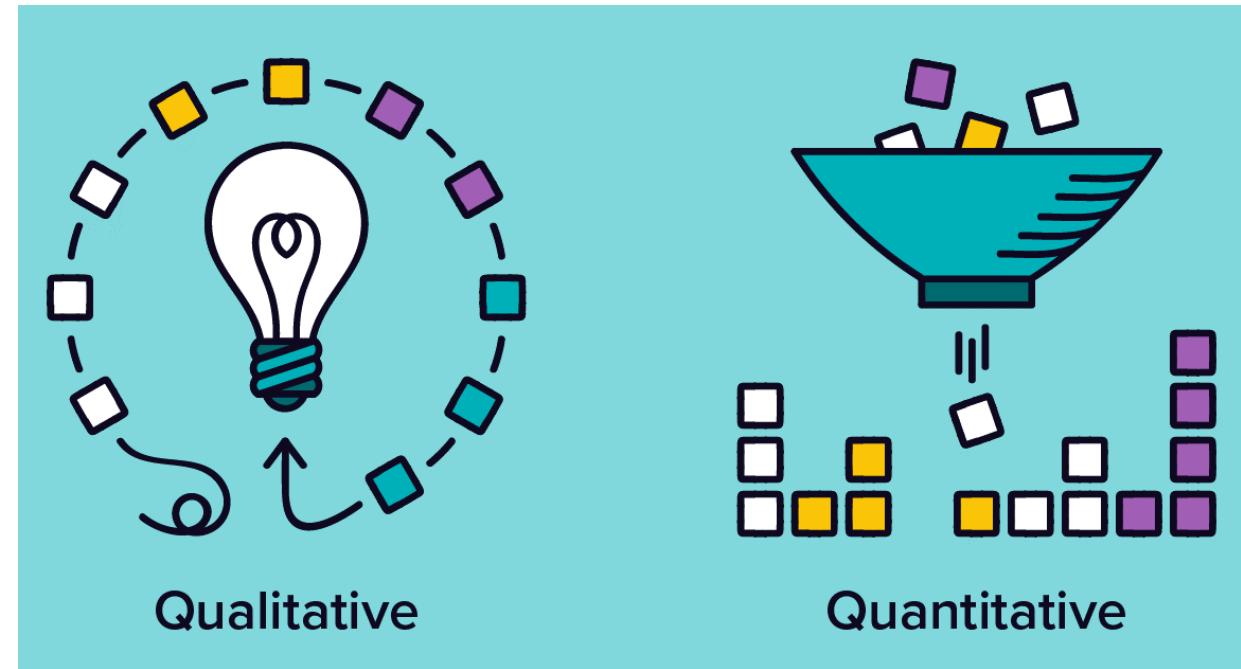
# Transcriptoma



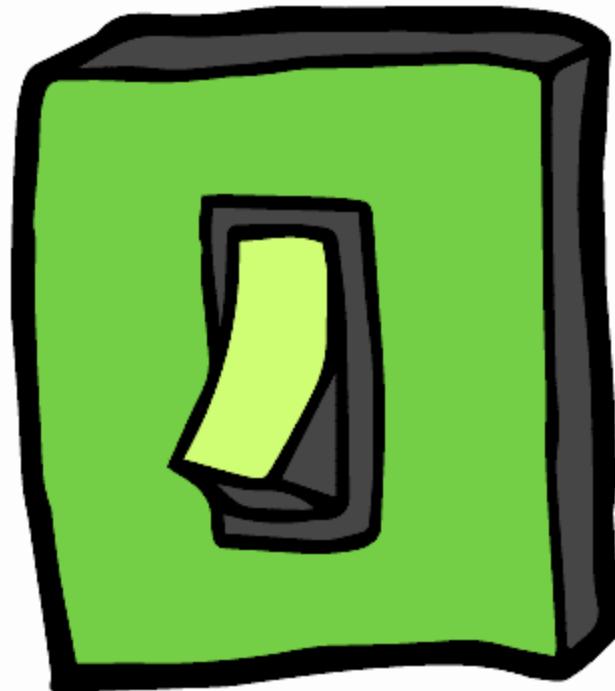
Los **perfiles de expresión génica** a menudo miden las transcripciones de **RNAm**, pero el análisis de moléculas de ARN no codificantes, como microRNA y IncRNA largos no codificantes, también puede dilucidar nuevos mecanismos y servir como biomarcadores de enfermedades.

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

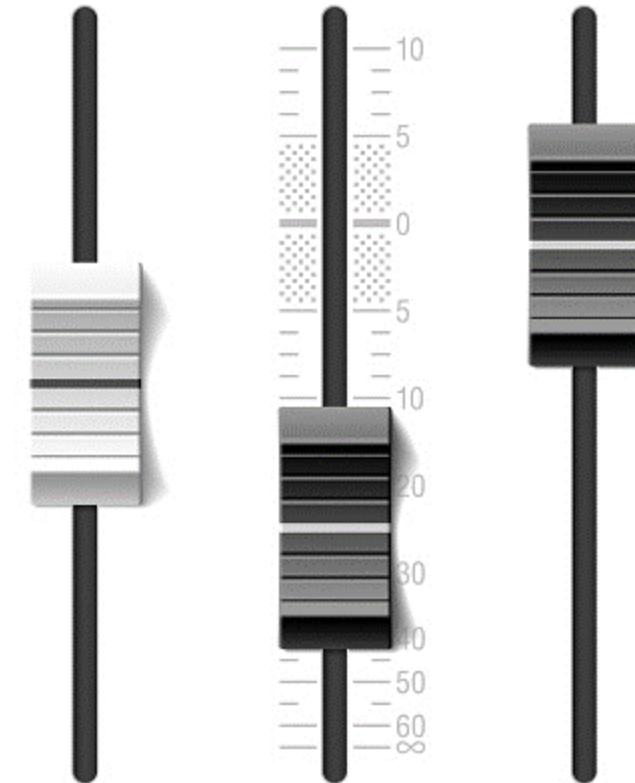
Identificar del **conjunto** de transcritos expresados en una célula o tejido



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

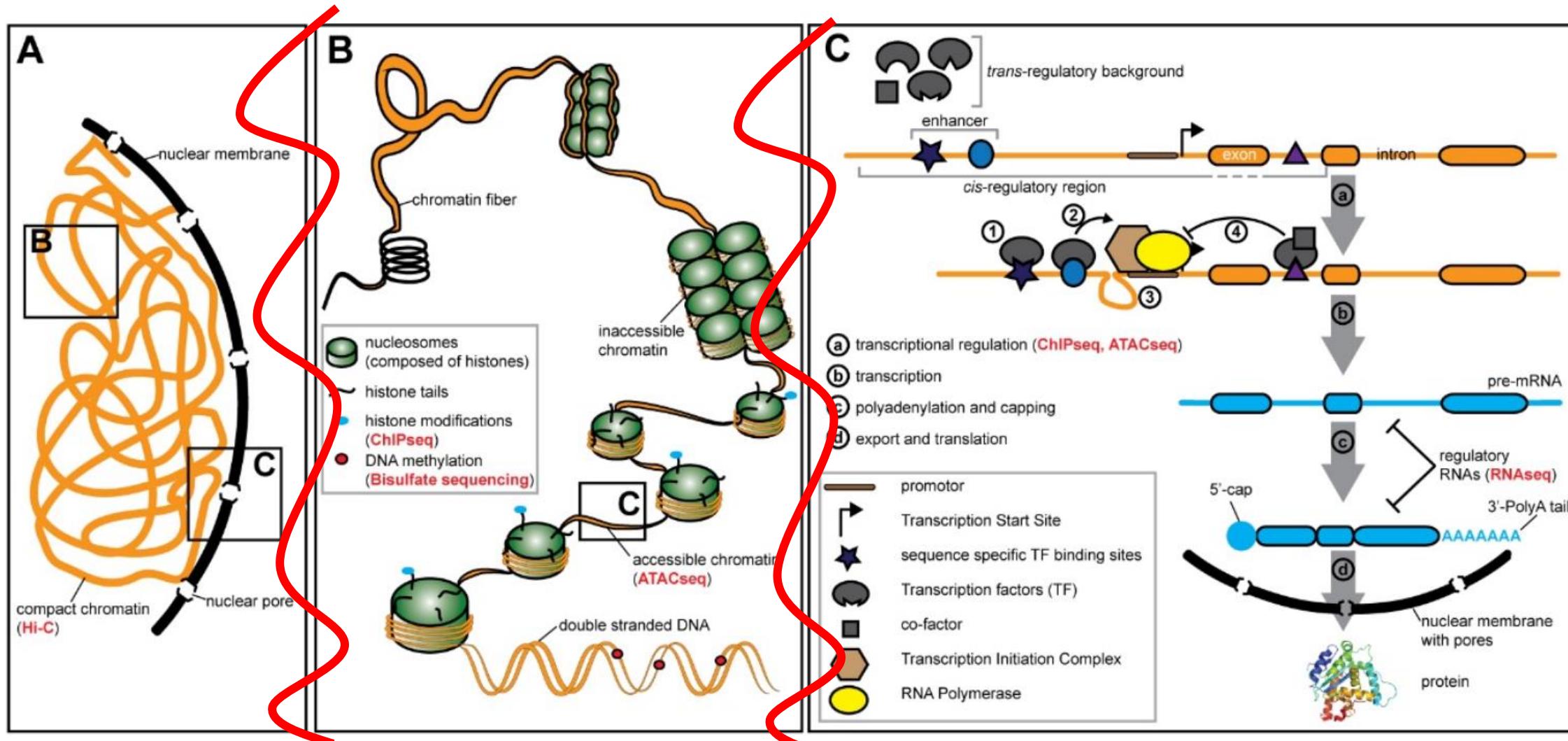


Cuándo y dónde



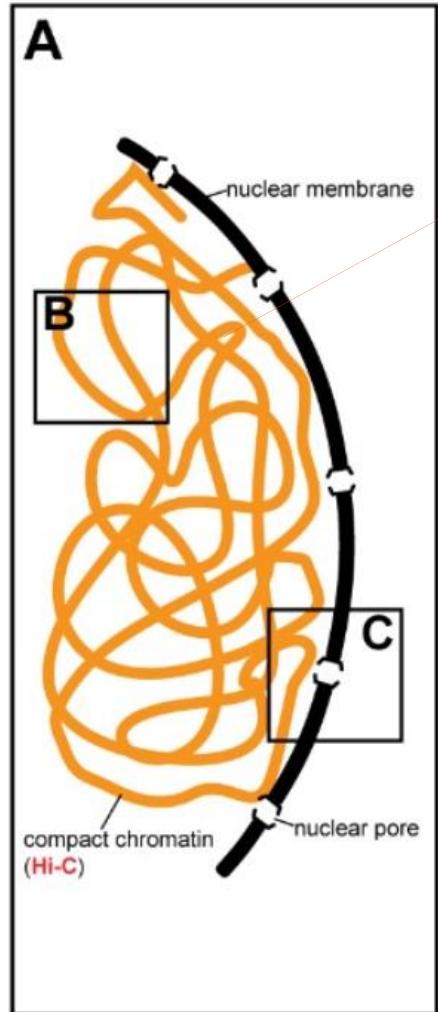
Qué cantidad

# Regulación de la expresión genética

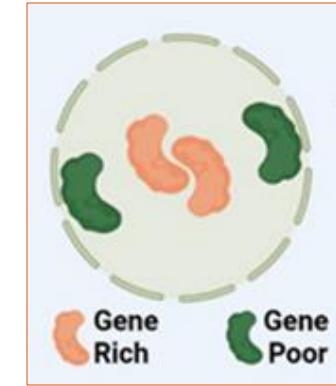
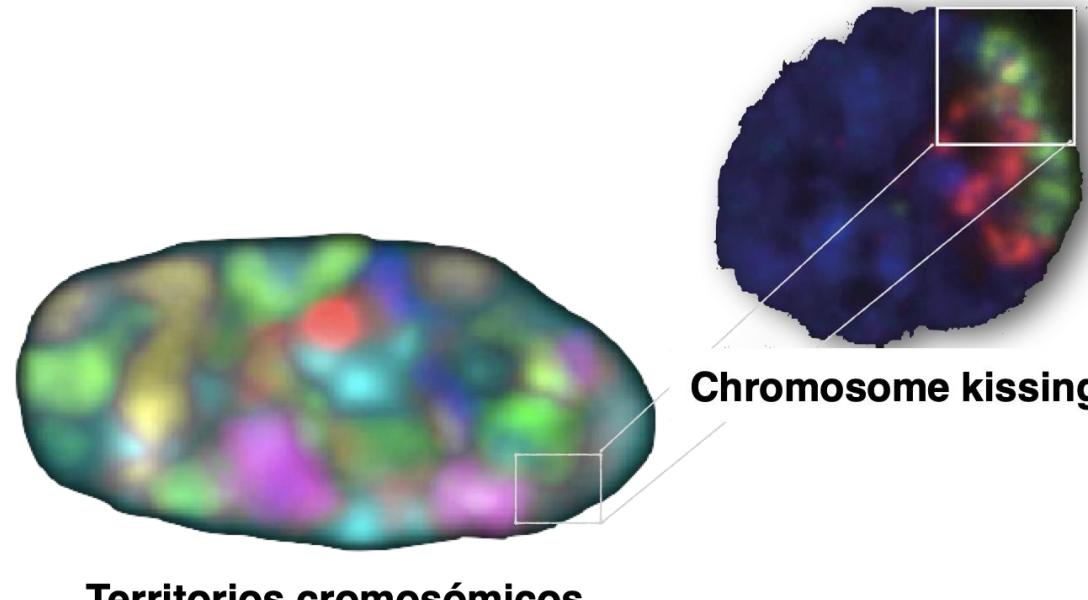


Buchberger E, Reis M, Lu TH, Posnien N. Cloudy with a Chance of Insights: Context Dependent Gene Regulation and Implications for Evolutionary Studies. *Genes (Basel)*. 2019 Jun 28;10(7):492. doi: 10.3390/genes10070492. PMID: 31261769; PMCID: PMC6678813.

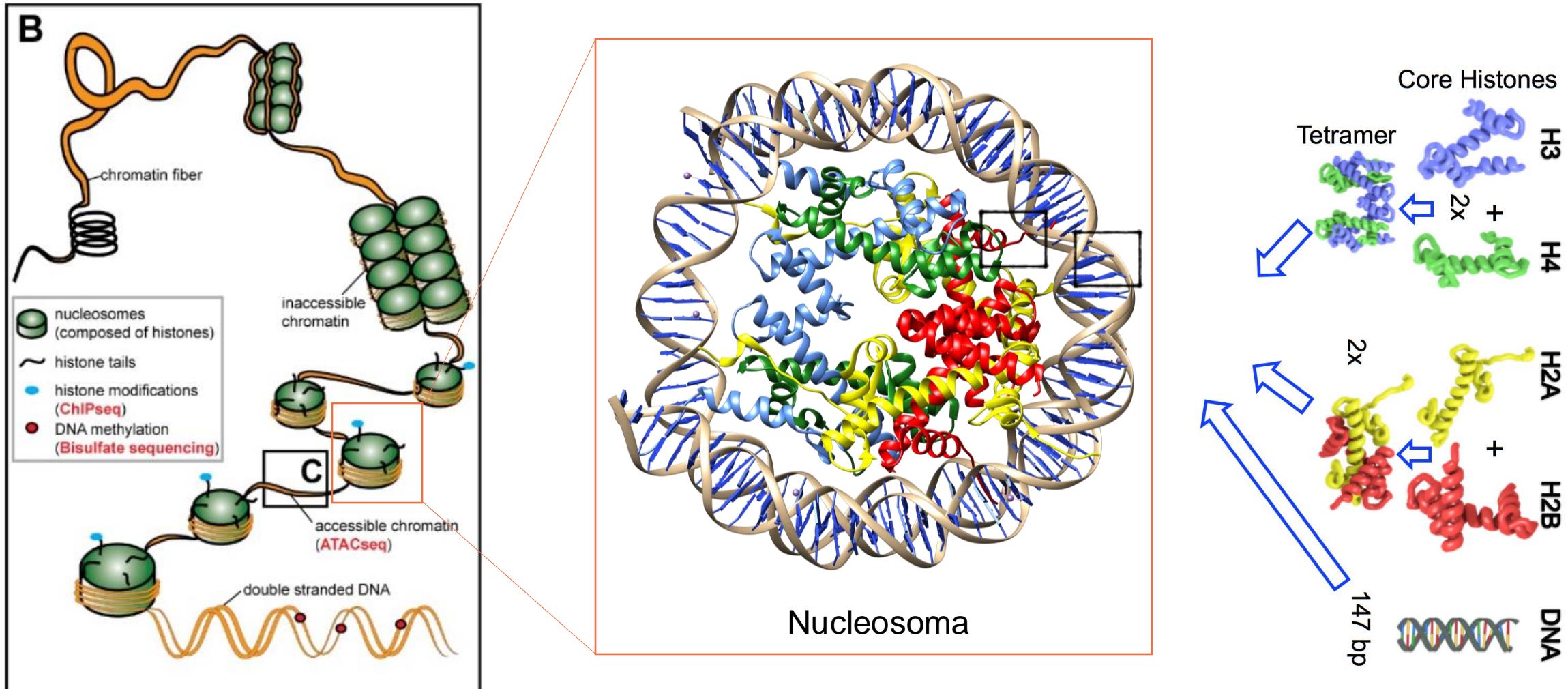
# Regulación de la expresión genética: Genómica estructural



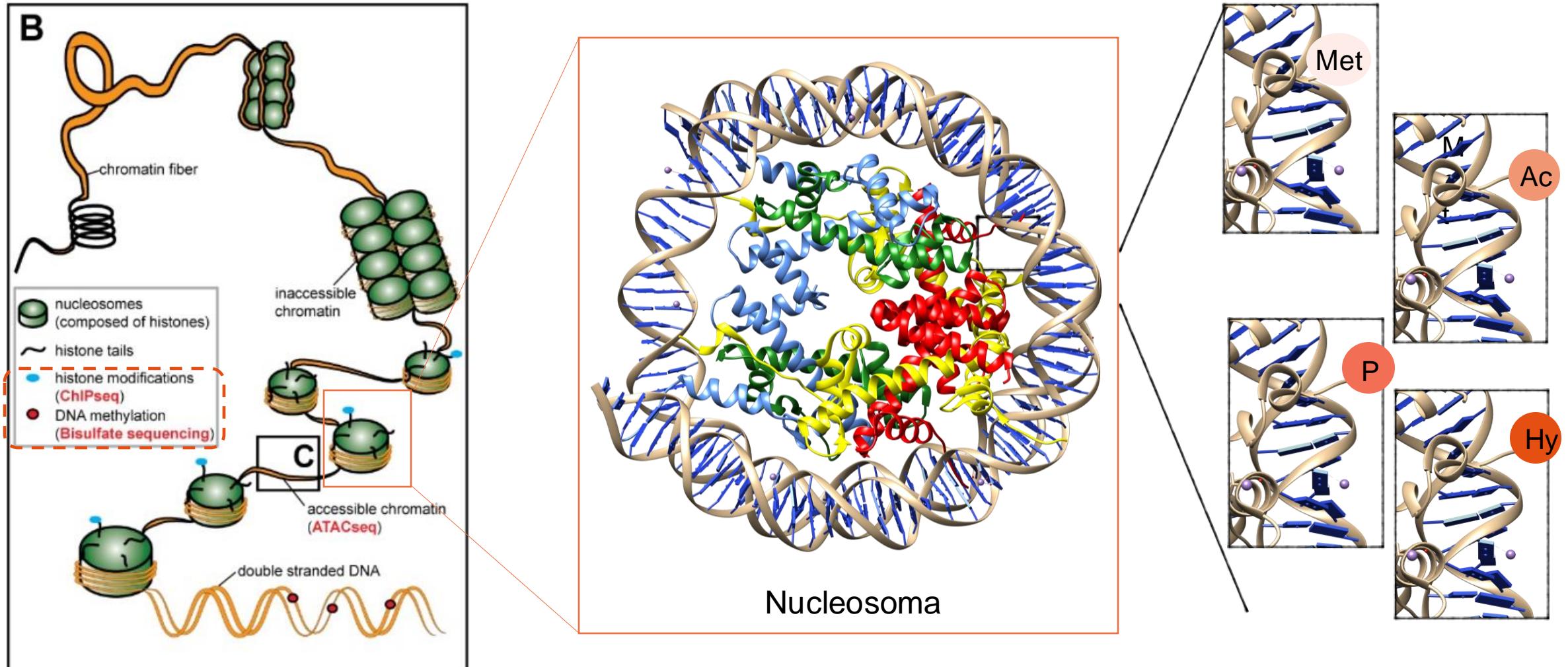
Los cromosomas se encuentran dentro del núcleo.  
¿Cómo se organizan dentro de él?



# Regulación de la expresión genética: Estructural + Epigenética

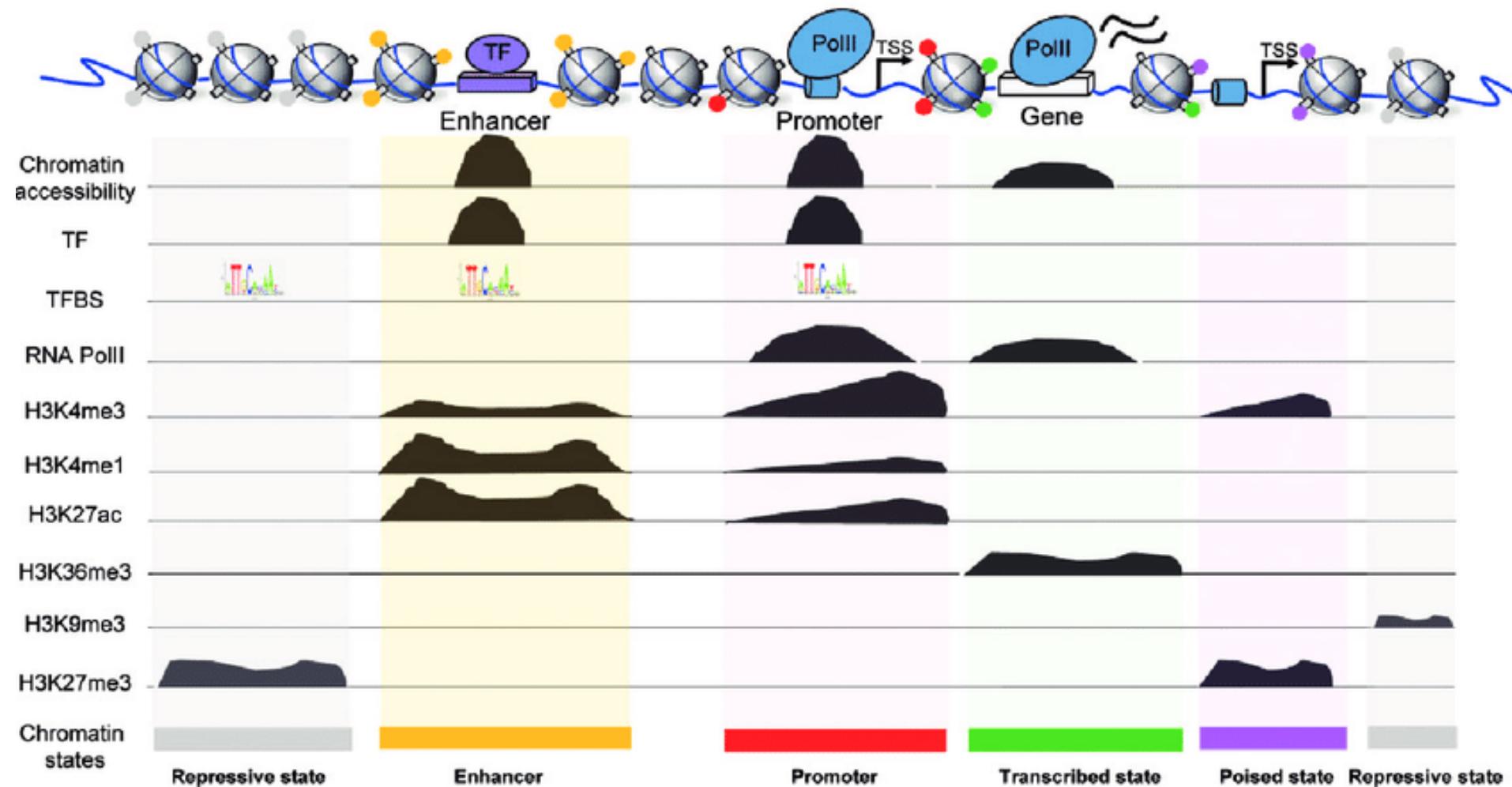


# Regulación de la expresión genética: Estructural + Epigenética



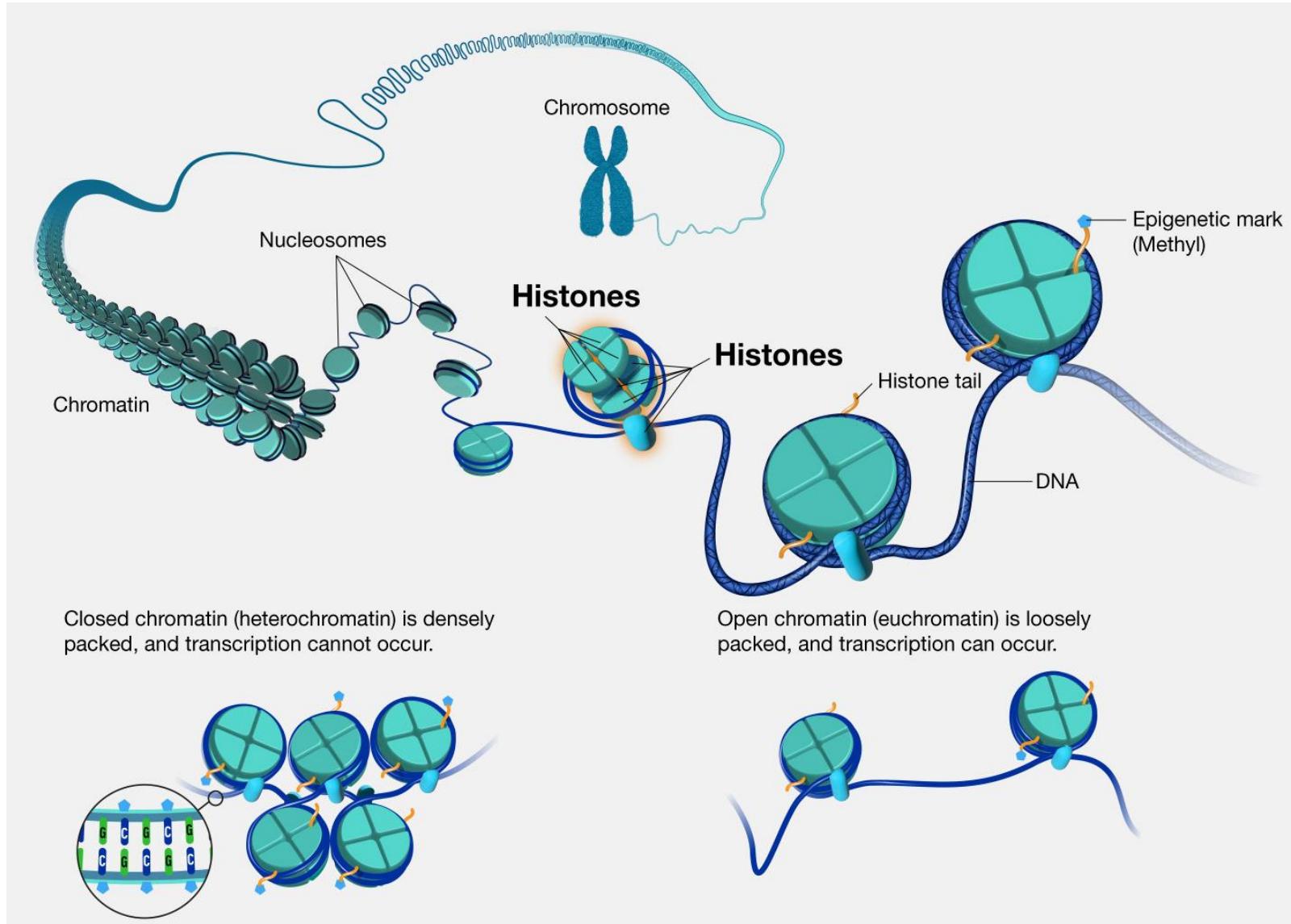
Buchberger E, Reis M, Lu TH, Posnien N. Cloudy with a Chance of Insights: Context Dependent Gene Regulation and Implications for Evolutionary Studies. *Genes (Basel)*. 2019 Jun 28;10(7):492. doi: 10.3390/genes10070492. PMID: 31261769; PMCID: PMC6678813.

# 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/bfgp/ely002. PMID: 29579165; PMCID: PMC5888983.

# EL ADN: niveles jerárquicos de compactación

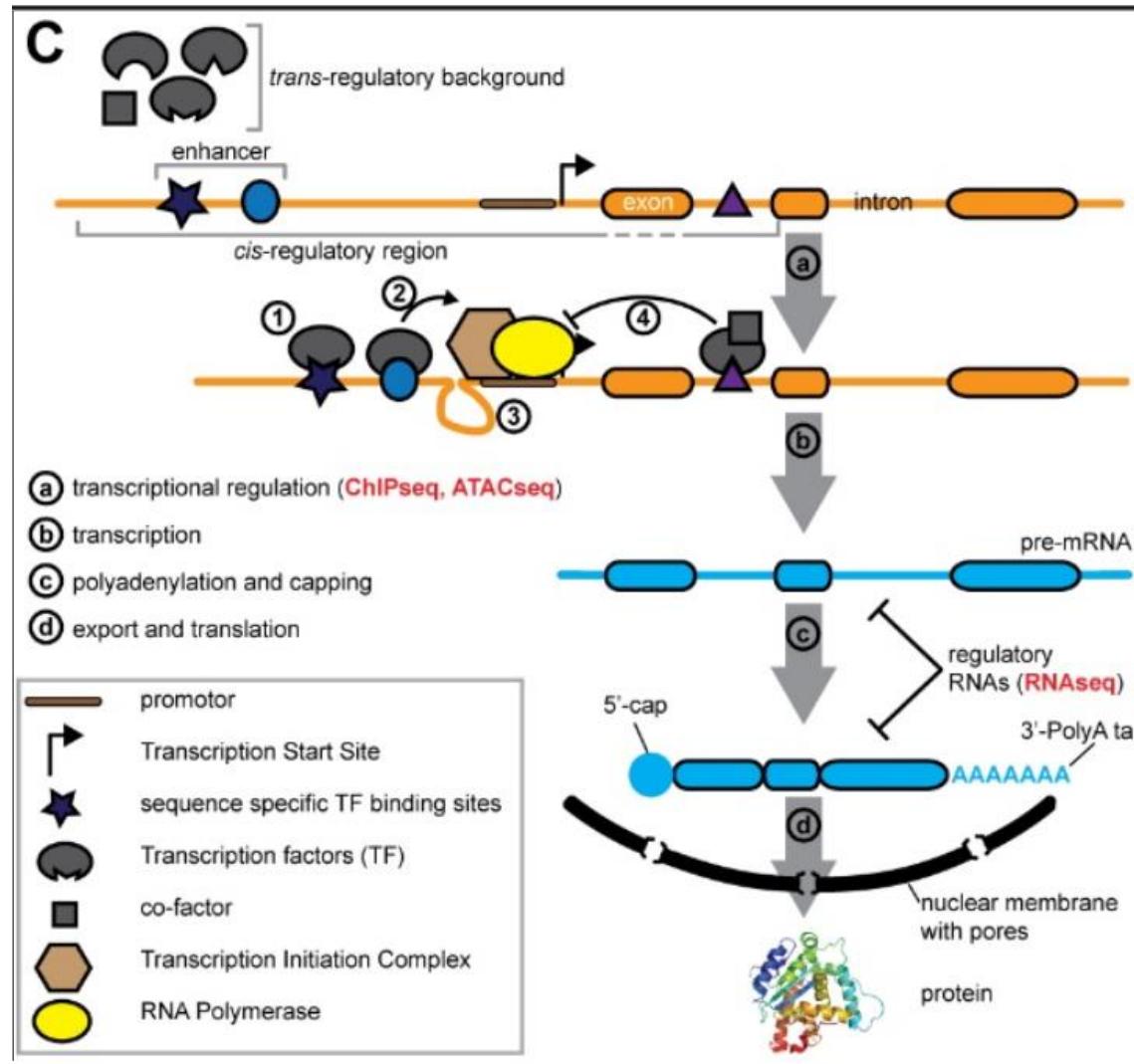


La compactación **NO** es uniforme



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

# Elementos claves en la regulación de la expresión génica



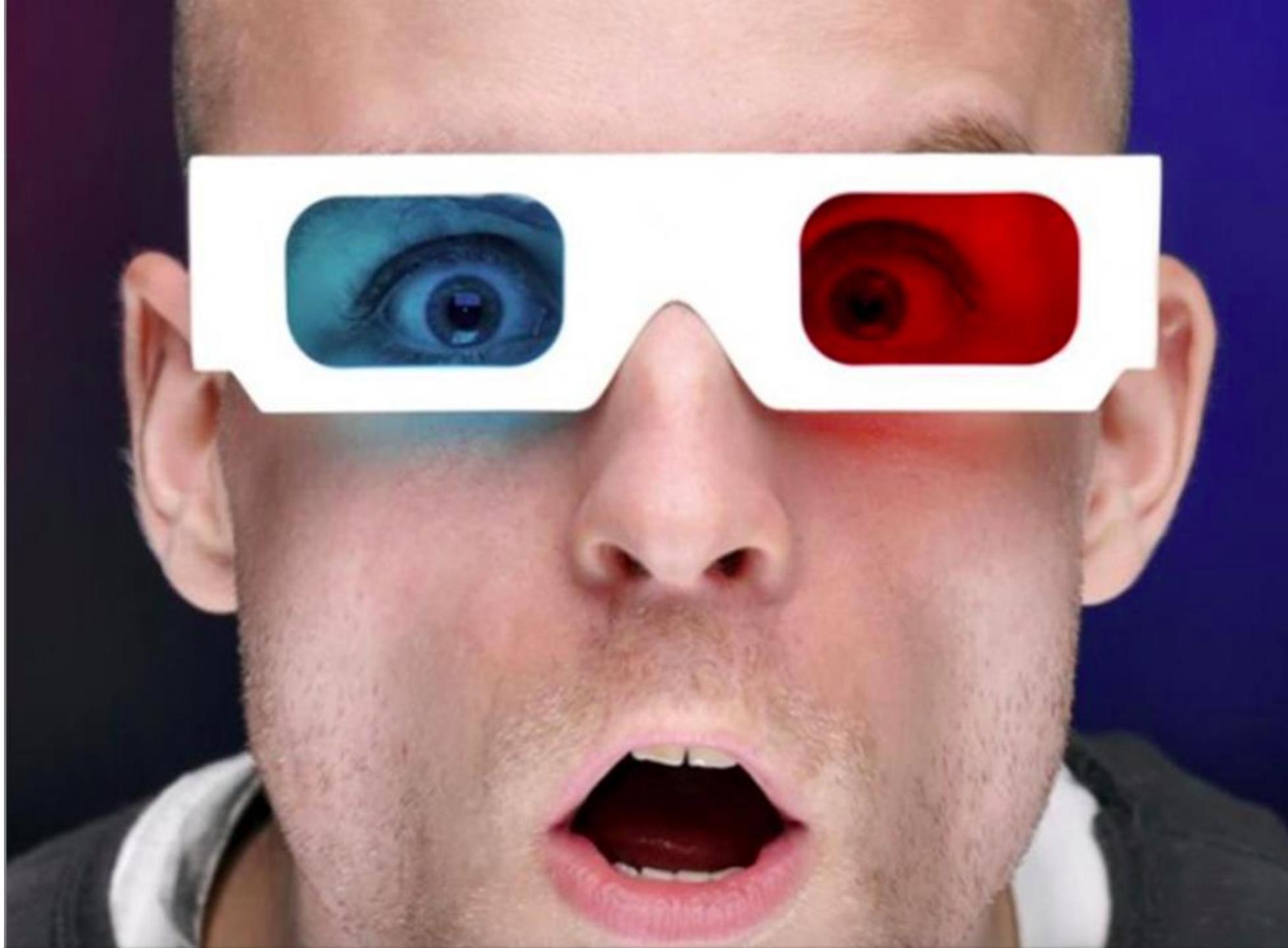
- La **región promotora** está al lado de la secuencia codificante y su tamaño puede ser muy variable. Cuanto más largo sea el promotor, más espacio disponible para que se unan las proteínas. El propósito del promotor es unirse a los **factores de transcripción** que ayudan a unirse a la **ARN polimerasa**.

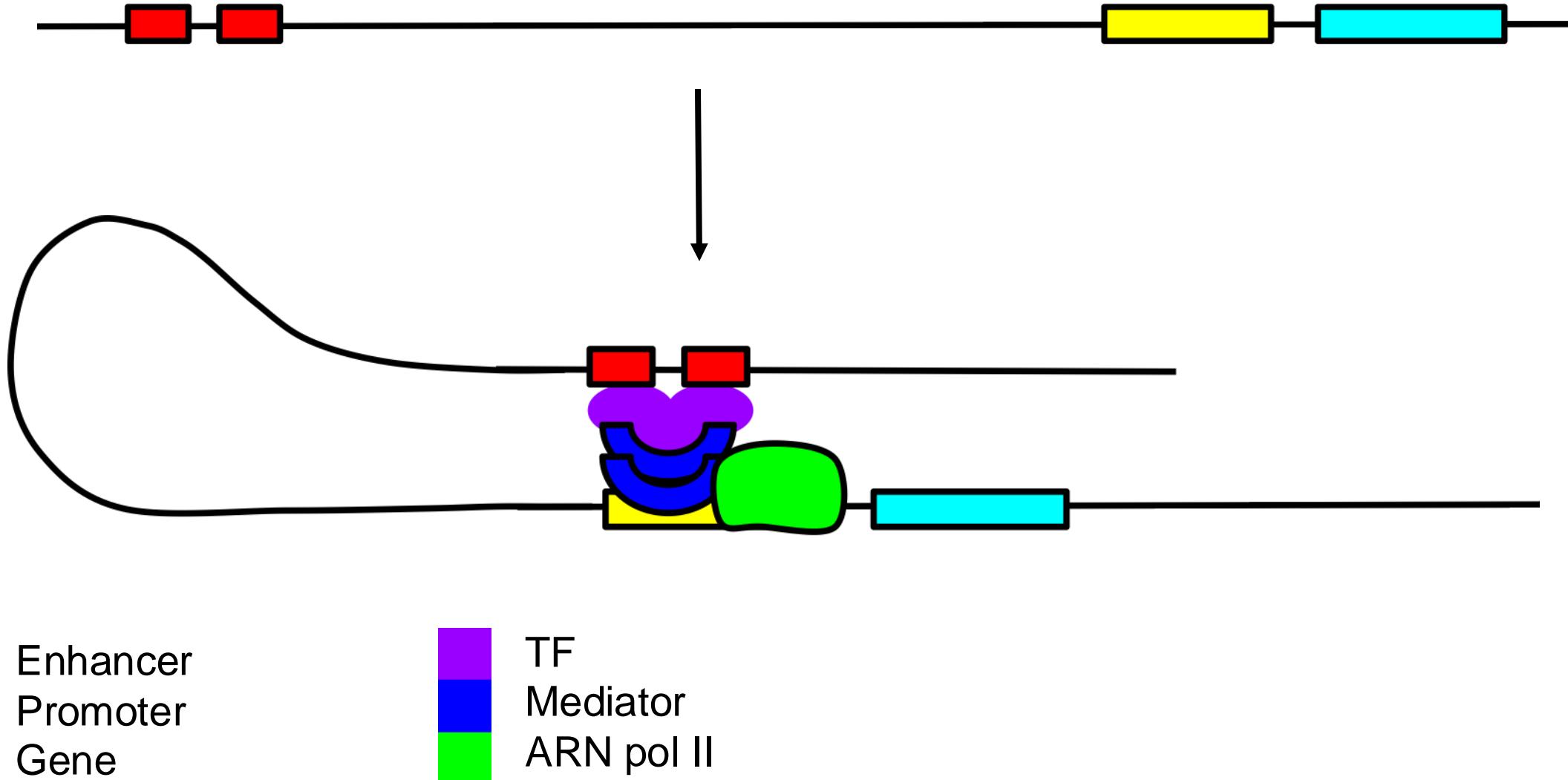
- Las **secuencias reguladoras potenciadoras o silenciadoras**, que se pueden encontrar muy alejadas de su gen diana, pueden interaccionar con el promotor, y ayudar a aumentar o reprimir la transcripción.



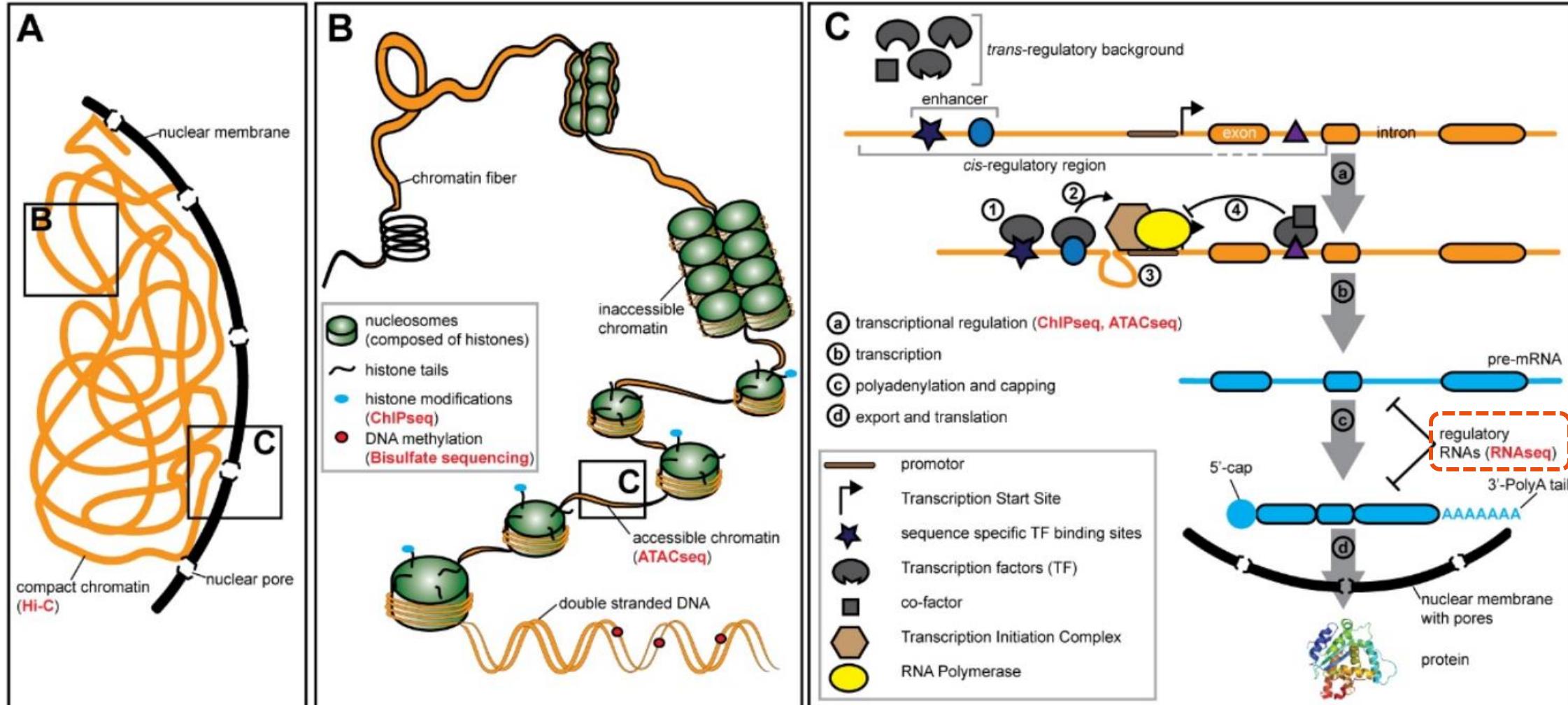
# Regulación de la expresión genética: Distancia genómica







# 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

[universidadviu.com](http://universidadviu.com)

De:  
 Planeta Formación y Universidades