Introducción a la Bioinformática - Docente: Danilo Ceschin

Tema 2 – Introducción a la Bioinformática

Grupo 4:

- Elián Stuyck
- Franco Sepúlveda
- Nicolás Suescun
- Julieta Peralta

1. Breve línea histórica a lo largo de algunos eventos biológicos o informáticos:

Busque diferentes "líneas de tiempo" para el desarrollo de la Biología y de la (Bio)Informática. Complete con los "hitos" que usted considere relevantes tanto en la parte de (Bio)Informática como de Biología/Medicina. Complete la línea de tiempo desde el 2001 hasta nuestros días...

Continuación de línea de tiempo desde el 2001 hasta la actualidad:

2002: Microbiólogos logran producir el primer virus de polio desde cero.

2003: Se describe la totalidad del genoma humano conformado por 36.000 genes.

2004: La estadounidense FDA, agencia para la administración de alimentos y fármacos, autoriza el uso de un chip de ADN por primera vez.

2005: Proyecto HapMap (catalogación de variaciones genéticas en el ser humano).

2007:

Genetistas japoneses encabezados por el profesor Shinya Yamanaka, obtuvieron células madre a partir de células de piel humana. Con ayuda de un virus integraron en el ADN de la piel las proteínas que regulan la actividad de los genes y determinan el cambio de tipo de célula.

-Mario Capecchi crea su propia técnica de Gene Targeting (recombinación homóloga para modificar un gen).

Los primeros programas bioinformáticos se van perfeccionando: se desarrollan versiones más completas como la 2.0 de ClustalW, reescrito en C++.

2008:

-UniProt presenta el primer borrador del proteoma del ser humano, con más de 20.000 entradas.

-Se secuencia por primera vez el genoma de una mujer.

2009: Se crea el sexto sentido que es una interfaz gestual que convierte todas las acciones del cuerpo humano en información digital.

2014:

-Consiguen reprogramar células sanguíneas en ratones para obtener células madre de la sangre.

-Se comercializa en California el primer vegetal modificado genéticamente, un tomate.

-Se autoriza en Holanda la reproducción del primer toro transgénico.

2018: Desarrollo de medicamentos basados en el silenciamiento de genes: Son tratamientos que se basan en usar el llamado ARN de interferencia (ARNi) para inactivar la producción de proteínas defectuosas, que pueden acabar provocando enfermedades.

2019: El virólogo Jean-Jacques Muyembe-Tamfum, identifica dos medicamentos que han conseguido reducir las tasas de mortalidad del Ébola. Ambos son anticuerpos, uno aislado de un superviviente de un brote en 1996 y el otro, una mezcla de tres anticuerpos producidos en ratones con sistemas inmunes humanizados.

2. Busque definiciones para "Bioinformática". Defina cuál le parece la más válida. ¿Por qué?

1. Definición de WIKIPEDIA:

La Bioinformática puede definirse, de manera general, como la aplicación de tecnologías computacionales y la estadística a la gestión y análisis de datos biológicos. Los términos Bioinformática, Biología Computacional, Informática Biológica y, en ocasiones, Biocomputación, son utilizados en muchas situaciones como sinónimos y hacen referencia a campos de estudio interdisciplinares muy vinculados que requieren el uso o el desarrollo de diferentes técnicas estudiadas universitariamente en la Ingeniería Informática como ciencia aplicada de la disciplina informática. Entre estas pueden destacarse las siguientes: Matemática Aplicada, Estadística, Ciencias de la Computación, Inteligencia Artificial, Química y Bioquímica con las que el Ingeniero Informático soluciona problemas al analizar datos, o simular sistemas o mecanismos, todos ellos de índole biológica, y usualmente (pero no de forma exclusiva) en el nivel molecular. El núcleo principal de estas técnicas se encuentra en la utilización de recursos computacionales para solucionar o investigar problemas sobre escalas de tal magnitud que sobrepasan el discernimiento humano. La investigación en Biología Computacional se solapa a menudo con la Biología de Sistemas.

https://es.wikipedia.org/wiki/Bioinform%C3%A1tica

2. Definición de GENOME:

La Bioinformática es una subdisciplina de la Biología y las Ciencias Computacionales que se encarga de adquirir, almacenar, analizar y diseminar la información biológica, en gran parte correspondiente a las secuencias de ADN y aminoácidos. La Bioinformática usa programas informáticos que tienen muchas aplicaciones, por ejemplo: determinar las funciones de genes y proteínas, establecer relaciones evolutivas y predecir la conformación tridimensional de las proteínas.

La Bioinformática es un campo de las Ciencias Computacionales que lleva a cabo el análisis de secuencias de moléculas biológicas. Normalmente se aplica a los genes, al ADN, al ARN, o a las proteínas, y resulta especialmente útil para comparar secuencias de genes y proteínas entre distintos organismos, pudiendo ver las relaciones evolutivas entre organismos, e intentando averiguar cuál es la función de dichos genes y proteínas. Podríamos decir que la Bioinformática se encarga de la parte lingüística de la genética. De la misma manera que los lingüistas estudian los patrones en el lenguaje, los bioinformáticos estudian los patrones en las secuencias de ADN o de proteínas.

https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Bioinformatica

3. Definición de EHU: ¿Qué es la Bioinformática?

En las dos últimas décadas se han producido importantes avances tecnológicos en el campo de la Biología Molecular que han generado una ingente cantidad de datos experimentales y el nacimiento de nuevas áreas de conocimiento como la genómica, la proteómica, la transcriptómica, la lipidómica, la glicómica, la metabolómica y la interactómica. Para almacenar, organizar, manejar y analizar toda esta información es necesario el uso de ordenadores. Por tanto, se puede definir la Bioinformática como el resultado de combinar la Biología con la Tecnología de la Información y de la Computación. Es una nueva área de la ciencia que utiliza métodos computacionales para responder a cuestiones biológicas.

Sus principales objetivos son:

- Almacenar la información obtenida a partir de los resultados experimentales.
- Realizar un análisis computarizado de los datos biológicos.
- Extraer toda la información posible con el fin de crear una perspectiva global que permita discernir los principios unificadores de la Biología.

Básicamente, la Bioinformática abarca tres tipos de actividades:

- La creación de bases de datos (BD) que almacenen, organicen y gestionen gran cantidad de datos biológicos. Cada BD debe disponer de un motor de búsqueda que permita localizar rápidamente la información. Las BD deben ser accesibles a través de Internet y contar con un diseño intuitivo que facilite su uso.
- El desarrollo de algoritmos y herramientas estadísticas que permitan establecer relaciones entre los datos como, por ejemplo, métodos para comparar secuencias, patrones de expresión génica o estructuras tridimensionales de proteínas.
- El desarrollo e implementación de herramientas informáticas que permitan analizar e interpretar los datos (por ejemplo: métodos para la anotación de secuencias de ADN o de proteína, o métodos para predecir la estructura y/o función de una proteína). Estas herramientas pueden ser páginas web o programas informáticos que se pueden descargar e instalar en un ordenador personal. Muchos de estos programas pueden funcionar en distintos sistemas operativos como Windows, Apple, Linux o Android.

http://www.ehu.eus/biofisica/juanma/bioinf/pdf/intro.pdf

4. Definición de SOLOCIENCIA:

Bioinformática es una disciplina científica emergente que utiliza Tecnología de la Información para organizar, analizar y distribuir información biológica con la finalidad de responder preguntas complejas en Biología. Bioinformática es un área de investigación multidisciplinaria, la cual puede ser ampliamente definida como la interfase entre dos ciencias: Biología y Computación y está impulsada por la incógnita del genoma humano y la promesa de una nueva era en la cual la investigación genómica puede ayudar dramáticamente a mejorar la condición y calidad de vida humana.

Avances en la detección y tratamiento de enfermedades y la producción de alimentos genéticamente modificados son entre otros ejemplos de los beneficios mencionados más frecuentemente. Involucra la solución de problemas complejos usando herramientas de sistemas y computación. También incluye la colección, organización, almacenamiento y recuperación de la información biológica que se encuentra en base de datos.

Según la definición del Centro Nacional para la Información Biotecnológica "National Center for Biotechnology Information" (NCBI por sus siglas en Inglés, 2001):

"Bioinformática es un campo de la ciencia en el cual confluyen varias disciplinas tales como: Biología, Computación y Tecnología de la Información. El fin último de este campo es facilitar el descubrimiento de nuevas ideas biológicas, así como crear perspectivas globales a partir de las cuales se puedan discernir principios unificadores en Biología. Al comienzo de la "revolución genómica", el concepto de Bioinformática se refería sólo a la creación y mantenimiento de base de datos donde se almacena información biológica, tales como secuencias de nucleótidos y aminoácidos. El desarrollo de este tipo de base de datos no solamente significaba el diseño de la misma sino también el desarrollo de interfaces complejas donde los investigadores pudieran acceder los datos existentes y suministrar o revisar datos

https://www.solociencia.com/biologia/bioinformatica-concepto.htm

La definición más valida nos parece la tercera, ya que se acerca y define muy bien el trabajo, la historia y el desarrollo de la Bioinformática. Las otras definiciones encontradas, son muy similares entre sí, son más generales y hacen referencia a las 3 ramas que conforman la Bioinformática, y también explica a la Bioinformática como una rama de otras carreras y no como tal.

- 3. Desarrolle brevemente a que se refieren los siguientes bloques temáticos de la Bioinformática:
- a. <u>Organización de la Información</u>: Los Bioinformáticos organizan la información en base de datos. Esto permite a los investigadores el acceso ilimitado y actualizado a toda la información existente.

- b. Acceso a la Información: Si nos referimos al acceso dentro de una base de datos, la información se almacena de forma estructurada, por lo que resulta dificil para un usuario sin preparación previa acceder a la misma. Para simplificar el acceso las bases de datos proporcionan un interfaz fácil de utilizar. La más común es una página web, que posibilita el acceso a los datos utilizando un navegador web. Estas interfaces proporcionan herramientas de búsqueda y ficheros de texto en los que mostrar la información.
- c. <u>Algoritmos</u>: Secuencia de instrucciones finitas que llevan a cabo una serie de procesos para dar respuesta a determinados problemas.
- d. <u>Búsqueda de secuencias</u>: En informática, la búsqueda secuencial es un método para encontrar un valor objetivo dentro de una lista. Ésta comprueba secuencialmente cada elemento de la lista para el valor objetivo hasta que es encontrado o hasta que todos los elementos hayan sido comparados.
- e. <u>Genómica</u>: Rama de la Genética que se ocupa del mapeo, secuenciación y análisis de las funciones de genomas completos. Es el conjunto de ciencias y técnicas dedicadas al estudio integral del funcionamiento, el contenido, la evolución y el origen de los genomas. Implica el estudio de todos los genes en el ADN, el ARNm y el nivel del proteoma así como el nivel celular o del tejido. En contraste con la genética, la cual estudia genes de forma individual.
- f. <u>Transcriptómica</u>: Es el estudio del ARN en su conjunto (ARNr, ARNt, ARNm ARNi, miARN) que existe en una célula, tejido u órgano.
- g. <u>Proteómica</u>: Área de la Biología cuyo objetivo es el estudio de construir proteoma es el conjunto de proteínas expresadas por un genoma, una célula o un tejido. Proporciona las herramientas necesarias para el estudio a gran escala de la función de los genes a nivel de proteína. Su aplicación tiene un enorme potencial en el área de la biomedicina, para el desarrollo de métodos de diagnóstico y pronóstico de enfermedades y para la búsqueda de dianas que permitan el diseño de nuevos fármacos y vacunas.
- h. Metabolómica: Estudio de los procesos químicos que involucran metabolitos. Específicamente, de las huellas únicas que dejan los procesos celulares en su paso", es decir, el estudio del perfil de los metabolitos de una muestra biológica. Rama del conocimiento que se ocupa del estudio de los metabolitos (moléculas de peso molecular <1000 Da), que son el producto final de todos los procesos celulares, por lo que refleja no solo la identidad sino también la influencia del medio ambiente sobre el organismo. Por ejemplo, a partir de la genómica se pueden descubrir propensiones a determinadas enfermedades. Sin embargo, dos individuos con genomas similares pueden tener distinta calidad de vida, hábitos o alimentación, lo que hace que su fenotipo o posibilidad de tener determinada enfermedad sea diferente. La metabolómica permite conocer el impacto del ambiente en un organismo vivo, y de esta forma, complementa la información genómica.
- i. <u>Análisis de Imágenes</u>: Consiste en la extracción de información representada gráficamente en formato de dos o tres dimensiones, para su posterior análisis visual o digital (procesamiento digital de imágenes).

- j. <u>Visualización de Imágenes</u>: Observación, que posibilita la recopilación de información para su posterior procesamiento.
- k. <u>"Data Mining"</u>: Conjunto de técnicas y tecnologías que permiten explorar grandes bases de datos, de manera automática o semiautomática, con el objetivo de encontrar patrones repetitivos que expliquen el comportamiento de estos datos.
- I. <u>Búsqueda de patrones</u>: En ciencias de la computación, es el acto de comprobación de una determinada secuencia de fichas para la presencia de los componentes de algún patrón. En contraste con el reconocimiento de patrones, la coincidencia por lo general tiene que ser exacta. Los patrones generalmente tienen la forma de secuencias o estructuras de árbol.
- m. <u>Modelado</u>: Procedimiento que se desarrolla para entender la realidad, y en consecuencia para modificarla. En relación a los sistemas biológicos, el modelado implica el uso de simulaciones por ordenador.
- n. <u>Simulación</u>: Construcción de modelos informáticos, que describen la parte esencial del comportamiento de un sistema. Consiste en diseñar y experimentar con el modelo y extraer conclusiones de sus resultados para apoyar la toma de decisiones. Su objetivo es obtener una representación simplificada de algún aspecto de interés de la realidad.
- o. "System Biology": Rama multidisciplinar de la ciencia centrada en el estudio holístico de los organismos vivos conduciendo a una mejor comprensión de como las propiedades biológicas emergen de las interacciones entre los componentes de los sistemas vivos, facilitando la posibilidad de predecir su comportamiento. Para ello se desarrollan modelos matemáticos, simulaciones y técnicas de procesamiento de datos que complementan la estrategia empírica actual de las ciencias biológicas y que permiten predecir propiedades y comportamientos que podrían no ser deducibles mediante la observación directa. Se basa en la premisa de que el todo es mayor que la suma de sus partes.
- 4. A partir de los puntos anteriores. Explique brevemente cómo se relacionan la biología con la bioinformática.

La Biología se relaciona con la Bioin 62 mática ya que se considera una rama, disciplina o campo dentro de la Biología. La función principal de la misma va desde la aplicación de tecnologías computacionales y herramientas informáticas para problemas biológicos hasta la gestión, análisis y almacenamiento de datos, por medio de programas informáticos los cuales en este campo pueden tener la función de analizar y diseminar la información biológica que corresponde mayormente a las secuencias de ADN y aminoácidos, también pueden determinar las funciones de genes y proteínas. Opinamos que la mayor relación entre Bioinformáticos y Biología es la de extraer toda la información posible con el fin de diseminar a profundidad los cimientos de la Biología para así poder unificar y crear una perspectiva global que permita discernir los principios unificadores de la Biología. Sin Biología no habría Bioinformática, sólo diciplinas informáticas.

5. ¿La bioinformática solamente conjuga disciplinas como la Biología y la Informática? Enuncie todas las disciplinas, explicando brevemente por qué y en que nutren a la bioinformática.

La Bioinformática desarrolla y aplica técnicas y recursos computacionales al manejo y análisis de grandes volúmenes de datos biológicos. Engloba aspectos de adquisición, procesado, almacenamiento, distribución, análisis e interpretación de información biológica, por lo que, en la práctica, involucra saberes de disciplinas tales como:

- Matemática
- Estadística
- Medicina
- Física
- Inteligencia Artificial
- Química
- Bioquímica
- Ciencias de la Computación

Esta conjunción de disciplinas permite analizar un gran volumen de información, proveniente de todos estos muchos ámbitos. Por ejemplo, en la actualidad un gran número de científicos argentinos aplican la Bioinformática para realizar procesos de investigación que van desde el estudio de distintas enfermedades hasta la genética de las plantas.

De carácter multidisciplinario, la Bioinformática aborda diversos problemas relacionados con la Biología y Ciencias de la Salud. En el campo de la genómica, por ejemplo, aplica algoritmos para comparar genomas, detectar nuevos genes, etc.

Pero la Bioinformática no se aplica sólo a genes o moléculas. También resulta útil para procesar la información, (Estadística), que surge a raíz de estudios clínicos, (Medicina), en el que participan miles de pacientes en forma voluntaria y en los cuales se pretende relacionar, por ejemplo, la presencia de ciertos marcadores genéticos, (Biología), con patologías tales como el cáncer o la enfermedad de Alzheimer.

De esta manera, procesar toda la información científica requiere el empleo de software especializado, (Ciencias de la Computación), que se revisa continuamente y se mejora continuamente a raíz del surgimiento de nuevos conocimientos.

Índice de comentarios

- 5.1 No se refiere a búsqueda secuencial, sino a búsqueda de secuencias de ácido nucléicos o de aminoácidos.
- 5.2 No son expresada por un genoma. En todo caso, partes del genoma se pueden transcribir en un ARNm que luego va a ser traducido a proteína.
- 6.1 definición demasiado general
- 6.2 ¿Por qué la considera un campo dentro de la biología y no dentro de la informática o las matemáticas?
- 6.3 No se entiende el concepto expresado