FITXA DEL TREBALL FINAL

Títol del treball:	Implementació d'una eina en R/Shiny per a l'anàlisi de significació biològica utilitzant l'anàlisi de les rutes
Nom d'autor:	Vasyl Druchkiv
Nom del consultor:	Alex Sánchez-Pla
Nom del PRA:	Alex Sánchez-Pla
Data d'entrega (mm/aaaa):	06/2019
Titulació:	Bioinformàtica I bioestadística
Àrea del Treball Final:	Anàlisi de dades òmiques
Idioma del treball:	Català
Paraules clave	Pathway analysis, R, Shiny

Resum del Treball (màxim 250 palaules): Amb la finalitat, context d'aplicació, metodologia, resultats i conclusions del treball.

L'obectiu de teball és trobar paquets de Bioconductor i desenvolupar una aplicació Shiny per dur a terme l'anàlisi de les rutes (*Pathway analisis*). Un *Pathway* és el conjunt de gens relacionats amb una funció biològica i descriu la relació entre els gens. Primer s'indentifiquen els mètodes teòrics actualment presents per trobar i visualitzar les rutes diferencialment expressades. També s'identifiquen les bases de dades per anotar les rutes i els paquets de Bioconductor específics per fer l'analisi. D'aquesta manera es crea una aplicació Shiny que ofereix l'anàlisis ORA (Over-representation Analsisis), GSEA (Gene Set Enrichment Analisis) i l'anàlisi de la topografia de les rutes. Els paquest elegits per a anàlisi de les rutes de Bioconductor són: *clusterProfiler, ReactomPA* i *patview*. L'anotació de gens es fa finalment via tres bases de dades: GO (Gene Ontology), KEGG (Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes) i Reactome.

L'usuari pot seleccionar les ontologies de GO, especificar el nivell de significació i el mètode d'ajustament. S'obté per cada base de dades una taula per a l'anàlisi ORA i l'altra per GSEA. Els resultats es visualitzen via Bar plot, Dot plot, enrichment map, gene-concept network, GO plot, KEGG pathway i Reactome pathway. Es fa possible la descàrrega de les taules en format de .csv i la de les imatges en format .png. L'usuari pot especificar la resolució i altres atributs de les imatges.

La creació de l'aplicació ve seguida per la seva validació, on es presenta la seva funcionalitat i es compara el resultat amb l'estudi original.

Abstract (in English, 250 words or less):

Objective of the thesis is to find Bioconductor packages for pathway analysis and implement them using Shiny. A pathway is a set of genes related to a specific biological function and describes a relation between that genes. First, I identify theoretical methods available now for finding and visualising the differentially expressed pathways. Furthermore, I identify data bases for gene annotation and specific Bioconductor packages for performing analysis. Second, I develop Shiny application which offers ORA (Over-representation Analysis), GSEA (Gene Set Enrichment Analysis) and topologic analysis of the pathways. The packages selected for the analysis are *clusterProfiler*, *ReactomPA* i *patview*. Gene annotation is done using three data bases: GO (Gene Ontology), KEGG (Kyoto Encyclopaedia of Genes and Genomes) and Reactome.

User can select GO ontologies, specify significance level and adjustment method. For each annotation data base a table with results is generated. Additionally, results are visualized with bar plot, dot plot, enrichment map, gene-concept network, GO plot, KEGG pathway and Reactome pathway. It is possible to download results as .csv files and images as .png files. User can customize image resolution and other image attributes.

Development of the application is followed up with is validation, where its functionality is shown, and its results are compared to original study.