



UNIVERSIDAD DE CORDOBA

INSTITUTO DE ESTUDIOS DE POSGRADO

**MÁSTER UNIVERSITARIO EN
BIOTECNOLOGÍA**

CURSO 2024/25

**ANÁLISIS GENÓMICOS Y
TRANSCRIPTÓMICOS CON
PATAFORMA NGS****Datos de la asignatura**

Denominación: ANÁLISIS GENÓMICOS Y TRANSCRIPTÓMICOS CON PATAFORMA NGS**Código:** 103074**Plan de estudios:** MÁSTER UNIVERSITARIO EN BIOTECNOLOGÍA**Curso:** 1**Créditos ECTS:** 4.0**Horas de trabajo presencial:** 30**Porcentaje de presencialidad:** 30.0%**Horas de trabajo no presencial:** 70**Plataforma virtual:** <https://moodle.uco.es/>**Profesor coordinador**

Nombre: DIE RAMÓN, JOSÉ VICENTE**Departamento:** GENÉTICA**Ubicación del despacho:** C5, 2a planta**E-Mail:** z42diraj@uco.es**Teléfono:** 957212575**Breve descripción de los contenidos**

1. Contenidos teóricos

1. Introducción al sistema operativo Linux. Descripción general del SO Linux. Ventana terminal. Órdenes más comunes de Linux para su uso en aplicaciones bioinformáticas.
2. Introducción a R y a RStudio. Características generales de R y Rstudio. Instalación y visualización de paquetes de R.
3. Introducción a los sistemas de secuenciación NGS. Descripción general de los sistemas de secuenciación masiva. Archivos de secuencias FASTQ. Análisis de la calidad en la secuenciación mediante FASTQC.
4. Ensamblado. Introducción al ensamblado de secuencias genómicas y transcriptómicas.
5. Mapeo de secuencias y estudios de expresión diferencial. Mapeo de secuencias con genomas de referencia y con transcriptomas. Introducción a los archivos BAM/SAM. Análisis de la expresión diferencial. Introducción a los visualizadores genómicos y transcriptómicos (IGV).

2. Contenidos prácticos

- Prácticas generales del funcionamiento del sistema operativo Linux y R.
- Análisis de la calidad de la secuenciación de archivos FASTQ usando FASTQC. Filtrado de secuencias.
- Ensamblado del de genomas usando Velvet.
- Comparación de genomas usando Mauve. -
- Análisis preliminar de los archivos BAM/SAM. -
- Análisis de expresión diferencial mediante RNA-Seq y el paquete DESeq2.

Conocimientos previos necesarios

Requisitos previos establecidos en el plan de estudios

Ninguno.

Recomendaciones

- Conocimientos a nivel básico del sistema operativo Linux.
- Conocimientos del lenguaje de programación R.

Programa de la asignatura

1. Contenidos teóricos

1. Línea de comandos. Comandos básicos (BASH) para datos genómicos.

- representación del contenido de ficheros
- creación / eliminación de contenido de ficheros
- acceso al contenido de ficheros
- redirección de resultados

2. Lenguaje de programación R

- introducción a R
- entorno RStudio
- vectores y tablas de datos

3. Introducción a los sistema de secuenciación NGS

4. Secuencias cortas

- formato fasta y fastaq
- calidad de lecturas

5. Alineamiento de secuencias cortas

- indexar secuencia de referencia
- alinear lecturas contra secuencia indexada
- generación de fichero .bam
- calidad del alineamiento

6. Análisis de expresión diferencia RNA-Seq (DESeq-2)

- cuantificación de lecturas alineadas
- normalización
- modelización
- tabla de resultados

2. Contenidos prácticos

- * Ejercicios prácticos BASH
- * Análisis de calidad de secuencias cortas .fastaq
- * Indexación de secuencia de referencia
- * Alineamiento de lecturas

* Visualización del alineamiento con IGV

* RNASeq con DESeq2

Bibliografía

- Brandies and Hogg (2021) Ten simple rules for getting started with command-line bioinformatics. Plos Computational Biology 17: e1008645
- Heather and Chain (2016). The sequence of sequencers: The history of sequencing DNA. Genomics 107: 1-8.
- Milestones (2021) Genomic sequencing. <https://www.nature.com/collections/genomic-sequencing-milestones>
- Perkel (2021) Five reasons to love the command line. Nature 590 : 173-174.
- Pertea and Salzberg (2010) Between a chicken and a grape: estimating the number of human genes Genome Biology 11:206.
- Salzberg (2018) Open questions: How many genes do we have? BMC Biology 16:94. Knuth (1974) Computer programming as an art. ACM Turing Award Lecture 17(12):667-673.

Metodología

Actividades presenciales

Actividad	Total
<i>Actividades de acción tutorial</i>	5
<i>Actividades de evaluación</i>	10
<i>Actividades de exposición de contenidos elaborados</i>	15
Total horas:	30

Actividades no presenciales

Actividad	Total
<i>Actividades de búsqueda de información</i>	15
<i>Actividades de procesamiento de la información</i>	15
<i>Actividades de resolución de ejercicios y problemas</i>	40
Total horas:	70

Resultados del proceso de aprendizaje

Conocimientos, competencias y habilidades

- CB10 Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- CB6 Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación
- CB7 Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio
- CB8 Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios
- CB9 Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades
- CE1 Sentirse comprometido con la Biotecnología para mejorar el bienestar (salud, economía, medioambiente) de la Sociedad
- CE10 Sentirse comprometido con la investigación como herramienta para fomentar los avances biotecnológicos que contribuyan al bienestar de las personas y la sostenibilidad de su entorno.
- CE12 Conocer y comprender las técnicas y metodologías biotecnológicas de aplicación en Investigación Biomédica y Sanitaria, y adquirir el dominio y habilidades suficientes para su aplicación en la resolución de nuevos retos en la investigación en Biomedicina.
- CE13 Capacidad de integrar conocimientos básicos y biotecnológicos, aplicaciones, servicios y sistemas con carácter generalista para su aplicación en el ámbito industrial en un entorno de gestión medioambiental sostenible.
- CE14 Conocimiento de las sinergias e integración de las metodologías moleculares, genómicas y proteómicas en la identificación de biomarcadores moleculares para la monitorización de la calidad ambiental y sus efectos sobre los seres vivos.
- CE2 Comprensión sistemática y dominio de las habilidades, métodos de investigación y técnicas relacionados con la Biotecnología.
- CE3 Capacidad de interpretar y comprender textos científicos y técnicos especializados en el área de la Biotecnología.
- CE4 Saber utilizar y valorar las fuentes de información, herramientas informáticas y recursos electrónicos para la elección y uso de las diferentes aproximaciones metodológicas en Biotecnología.
- CE5 Poseer formación científica avanzada, multidisciplinar e integradora en el área de la Biotecnología, orientada a la investigación básica y aplicada y al desarrollo de productos, bienes y servicios en base a la manipulación selectiva y programada de los procesos celulares y biomoleculares.
- CE7 Capacidad de comunicar de manera eficaz los avances dentro del ámbito de la

- Biotecnología, así como sus implicaciones éticas y sociales, tanto a expertos como a un público no especializado.
- CE9 Adquirir conocimientos generales sobre las técnicas básicas para la selección y mejora biotecnológicos de microorganismos, plantas, y animales o enzimas obtenidos de ellos.
 - CG1 Ser capaz de comprender y aplicar los modelos y métodos avanzados de análisis cualitativo y cuantitativo en el área de la materia correspondiente.
 - CG2 Capacidad para comprender y aplicar la responsabilidad ética, la legislación y la deontología profesional de la actividad de la profesión
 - CG3 Poseer las habilidades de aprendizaje que les permitan realizar un análisis crítico, evaluación y síntesis de ideas nuevas.
 - CG4 Saber identificar preguntas de investigación y darles respuesta mediante el desarrollo de un proyecto de investigación
 - CG5 Capacidad de fomentar, en contextos académicos y profesionales, el avance tecnológico, social o cultural dentro de una sociedad basada en el conocimiento
 - CG6 Saber analizar e interpretar los resultados obtenidos con el objeto de obtener conclusiones biológicas relevantes a partir de los mismos.
 - CG7 Poseer una base formativa sólida tanto para iniciar una carrera investigadora a través de la realización del Doctorado como para desarrollar tareas profesionales especializadas en el ámbito de la Biotecnología que no requieran del título de Doctor.
 - CG8 Capacidad para comprender y aplicar la responsabilidad ética, la legislación y la deontología profesional de la actividad de la profesión
 - CT1 Demostrar la capacidad de concebir, diseñar, y desarrollar un proyecto integral de investigación, con suficiente solvencia técnica y seriedad académica.
 - CT2 Capacidad de fomentar, en contextos académicos y profesionales, el avance tecnológico, social o cultural dentro de una sociedad basada en el conocimiento
 - CT3 Poseer las siguientes capacidades y habilidades: análisis y síntesis, organización y planificación, comunicación oral y escrita, resolución de problemas, toma de decisiones, trabajo en equipo, razonamiento crítico, aprendizaje autónomo, creatividad, capacidad de aplicar los conocimientos teóricos en la práctica, uso de Internet como medio de comunicación y como fuente de información.
 - CT4 Actuar profesionalmente desde el respeto y la promoción de los derechos humanos, los principios de accesibilidad universal de las personas con discapacidad, el respeto a los derechos fundamentales de igualdad y de acuerdo con los valores propios de una cultura de paz y valores democráticos.

Métodos e instrumentos de evaluación

Instrumentos	Porcentaje
Examen	45%
Lista de control de asistencia	10%
Medios de ejecución práctica	45%

Periodo de validez de las calificaciones parciales:

1 curso académico

Aclaraciones:

Medio de ejecución práctica consiste en resolución de problemas y supuestos prácticos similares a los tratados en el curso.

Objetivos de desarrollo sostenible

Sin relación

Las estrategias metodológicas y el sistema de evaluación contempladas en esta Guía Docente responderán a los principios de igualdad y no discriminación y deberán ser adaptadas de acuerdo a las necesidades presentadas por estudiantes con discapacidad y necesidades educativas especiales en los casos que se requieran.

El estudiantado deberá ser informado de los riesgos y las medidas que les afectan, en especial las que puedan tener consecuencias graves o muy graves (artículo 6 de la Política de Seguridad, Salud y Bienestar; BOUCO 23-02-23).
