# Bioinformática

Rodrigo Santamaría

### Bioinformática

Contacto
Conocimientos
Introducción
Planificación
Temario
Evaluación
Bibliografía

### Contacto

- Rodrigo Santamaría
  - Profesor Ayudante Doctor
  - Departamento de Informática y Automática
  - Dirección:
    - ♦ Edificio San Bartolomé 1-8, Pz. Fray Luis de León
  - **♦** Correo: <u>rodri@usal.es</u>
  - P. Web: <a href="http://vis.usal.es/rodrigo">http://vis.usal.es/rodrigo</a>
  - Tutorías
    - Martes y Miércoles, de 16:00 a 19:00
    - A concertar por correo

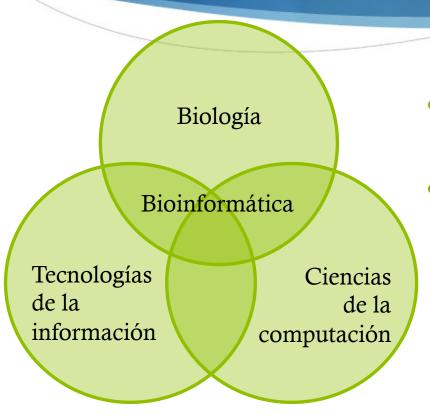
## Conocimientos requeridos

- Conocimientos de Informática
  - Bases de datos (SQL)
  - Sistemas operativos (UNIX)
  - Programación (fundamentos básicos)
- Conocimientos de otras asignaturas
  - Genética molecular
  - **Estadística**
  - Bioquímica
  - Biología Celular
  - Genética

### Introducción

¿Qué es la bioinformática? Cantidad de información Tipos de experimentación Algunas definiciones Algunos ejemplos

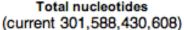
### ¿Qué es la bioinformática?

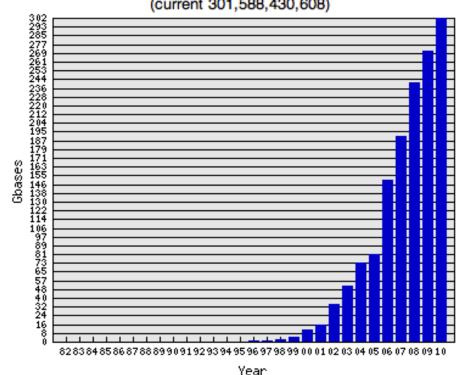


- Necesidad de la informática para resolver problemas biológicos
- Ingente cantidad de información debido a las revoluciones tecnológicas en biología
  - PCR (Polimerase Chain R.)
  - Human Genome Project
  - 1000 Genomes project
  - . . .

### Cantidad de información

#### **EMBL Database Growth**





- Despunta con el comienzo del siglo XXI
  - Primer borrador del genoma humano en 2000
- El crecimiento es exponencial

Número de nucleótidos en la base de datos de secuencias de EMBL

(http://www.ebi.ac.uk/embl/Services/DBStats)

### Cantidad de información

- - Gestión
    - ♦ Almacenamiento y consulta en bases de datos
    - Envío a través de redes
    - Entrada y salida de datos biológicos
  - Análisis
    - Detección de marcadores
    - Búsqueda de patrones
    - Predicción de comportamientos

## Tipos de experimentación

- - Con un ser vivo (in vivo)
  - En un entorno artificial (*in vitro*)
  - En un entorno informático (*in silico*)
- ♦ No es una modalidad marginal o pasajera
  - Es parte básica de la mayoría de los avances recientes en biología
    - ♦ Genómica, metagenómica, biología de sistemas, tratamientos de cáncer, medicina personalizada, técnicas forenses, etc.

### Algunas definiciones

#### Algoritmo

- Lista bien definida, ordenada y finita de operaciones que permite hallar la solución a un problema
  - entrada → algoritmo → salida

#### Programa

- Implementación en un ordenador de un algoritmo, mediante el uso de un determinado lenguaje de programación
  - Los lenguajes de programación más usados en bioinformática son Perl, R y Matlab

## Algunas definiciones

- Minería de datos (Data mining)
  - Extracción <u>no trivial</u> de información que reside de manera <u>implícita</u> en los datos
  - Los datos no son lo relevante, si no los <u>patrones</u>, <u>relaciones</u> <u>y estructura</u> que encierran
  - Sus bases se encuentran en
    - ♦ El análisis estadístico
    - ▲ La inteligencia artificial



## Perspectivas

- Molécula
  - Dogma central de la biología molecular (genómica)
    - DNA (genoma) → RNA (transcriptoma) → proteína (proteoma) → fenotipo celular
- Organismo
  - Distintas partes del cuerpo
  - Distintos momentos de su desarrollo
  - Distintos estados fisiológicos o patológicos
- Organismos
  - Evolución
  - Interacción entre organismos

### Perspectivas

- - Obtención y comparación de secuencias
  - Alineamiento de secuencias
  - Secuencias y evolución
- Organismo
  - Análisis de datos de microarray
  - Genómica funcional
  - Estructura de proteínas

### Temario

#### Teoría

- 1. Bases de datos.
- 2. Estadística de secuencias genómicas
- 3. Alineamientos de pares de secuencias
- 4. BLAST
- 5. Alineamiento de múltiples secuencias
- 6. Filogenética
- 7. Análisis de microarray
- 8. Secuenciación de nueva generación

#### Práctica

- 1. Uso de BBDD principales
- 2. -
- 3. Alineamientos del NCBI
- 4. Algoritmos BLAST NCBI
- 5. Algoritmos y herramientas MSA
- 6. Algoritmos y herramientas filogenéticas
- 7. Análisis en R de microarrays
- 8.

## Prácticas obligatorias

#### Práctica

- 1. Uso de BBDD principales
- 2.
- 3. Alineamientos del NCBI
- 4. Algoritmos BLAST NCBI
- 5. Algoritmos y herramientas MSA
- 6. Algoritmos y herramientas filogenéticas
- 7. Análisis en R de microarrays

**práctica II**: análisis de un microarray

8. -

práctica I: caracterización de una secuencia

## Objetivos

- Familiarizarse la información biológica disponible
  - Y desarrollar las destrezas para consultarla e interrelacionarla
- Conocer las aplicaciones de la bioinformática en distintos campos
  - Biología molecular, medicina clínica, farmacología, biotecnología
- ♦ Conocer las principales técnicas y herramientas bioinformáticas utilizadas hoy en día para el análisis de datos biológicos
  - Comprender sus fundamentos algorítmicos
  - Desarrollar las destrezas para utilizarlas y aplicarlas
- Familiarizarse con problemas biológicos reales que se plantean hoy en día en un laboratorio y sólo pueden abordarse mediante la bioinformática

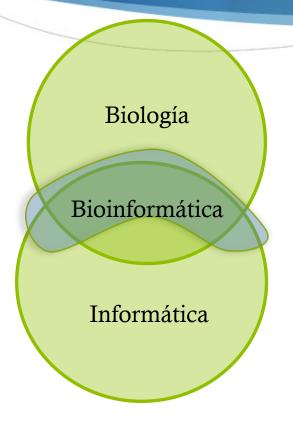
## Objetivos

- En esencia, la bioinformática trata de **comparar** 
  - Dos secuencias de nucleótidos o proteínas
  - Dos experimentos de expresión génica
  - Dos árboles filogenéticos ...
- Aprender a comparar
  - ¿Qué? Sabiendo obtener y discriminar los datos a comparar
  - ¿Cómo? Entendiendo los métodos de comparación
  - ¿Qué obtengo? Analizando de manera crítica los resultados de la comparación

### Destrezas a adquirir

- Conocer, distinguir y consultar bases de datos de secuencias, proteínas, genomas, microarrays, etc.
- Conocer distintas herramientas para el análisis de secuencias de nucleótidos y proteínas
  - ♦ A nivel de usuario final
  - Pero comprendiendo los algoritmos subyacentes
  - Sabiendo interpretar los resultados
- Conocer los resultados de la experimentación con microarrays y saber analizarlos

### Destrezas a adquirir



- Perfil de bioinformático a nivel de usuario
  - Familiaridad con las bases de datos y herramientas de análisis
- Pero con:
  - Conocimiento profundo de los fundamentos algorítmicos
  - Capacidad de análisis crítico de los datos y resultados

### Perfil del bioinformático

Informático



Biólogo



## Bioinformático



### Relevancia del bioinformático

- Ask 10 investigators in human genetics what resources they need most and it is highly likely that **computational skills and tools** will be at the top of the list.
  - David Valle, M.D.
- Scientists who enter genomics with traditional life science training must pick up several informatic skills along the way. They need a fundamental understanding of programming, bioinformatics and data mining. It's critical to be able to mine your data and to be conversant in the language of programming
  - Janet Warrington, Affymetrix

### Relevancia del bioinformático

- We prefer candidates who are comfortable working with databases, writing code to conduct statistical analyses and interpreting analysis results in light of recent biological research publications.
- Individuals who have a lot of biology experience and computed experience are unique. It adds to their value to have both sides
  - ♦ Shawn Burgess, NHGRI
- Genomics: Bridging Research Areas, Peter Gwynne, Science Career Magazine, May 2003

### Horario

- - **Lunes** 10:00 − 11:00
  - Miércoles 11:00 − 12:00
- Prácticas (Aula de Informática 2)
  - Miércoles 12:00 − 14:00

### Material

- - Nombre: Bioinformática (Lic. en Biotecnología)
    - Transparencias
    - Foros
    - Ejercicios
    - Noticias
    - **...**
- ▶ Página personal: <a href="http://vis.usal.es/rodrigo">http://vis.usal.es/rodrigo</a>
  - Algún contenido adicional

### Evaluación

- Evaluación
  - Ejercicios prácticos entregados a lo largo del curso (50%)
    - Ejercicios opcionales semanales
      - Evaluación continua y ayuda para los ejercicios obligatorios
    - Dos ejercicios obligatorios finales de carácter general
      - Necesarios y suficientes para aprobar la parte práctica
  - Examen final con preguntas principalmente teóricas (50%)
    - 27 enero 2012
    - 9 septiembre 2012

## Metodología de trabajo

#### Teoría

- Alumno: traer el tema para esa semana leído
- Clases:
  - Se pasará lista
  - Se repasará el tema, no de manera exhaustiva, si no explicando los conceptos más relevantes y atendiendo los dudas que les hayan surgido a los alumnos durante su lectura
  - Se abrirá un debate en clase sobre cuestiones relacionadas con el tema

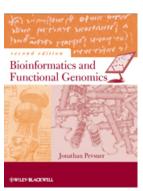
## Metodología de trabajo

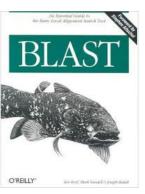
#### Práctica

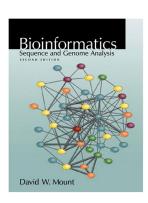
- Alumno:
  - ♦ Haber entregado los ejercicios de la sesión anterior (si había)
  - Traer repasada la teoría del tema correspondiente (que ya ha sido leído y visto en clase)
- Sesiones:
  - Se pasará lista
  - Se atenderán dudas sobre los ejercicios de la sesión anterior (si había).
  - ♦ Aleatoriamente, se preguntará sobre los ejercicios entregados.
  - Se comenzará la realización de los ejercicios de esta sesión.

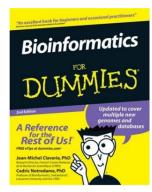
## Bibliografía

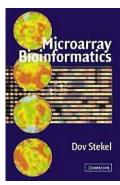
- Bioinformatics and Functional Genomics.
   Jonathan Pevsner, 2nd Ed. Wiley Publishing 2009
- ♦ Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis. Nello Cristianini and Mathew W. Hahn. Cambridge Univ. Press 2006
- **Bioinformatics for Dummies**. Jean–Michel Cleverie & Cédric Notredame, 2nd Rev. Ed. Wiley Publishing 2006
- **BLAST**. Ian Korf, Mark Yandell and Joseph Bedell. O'Reilly 2003.
- Microarray Bioinfomatics. Dov Stekel. Cambridge University Press 2003













DNA Art es una empresa que, a partir de una muestra de saliva, analiza tu ADN y lo convierte en un cuadro

www.dna11.com