

1. DATOS BÁSICOS

Asignatura	METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN I: MODELOS MATEMÁTICOS Y ESTADÍSTICOS EN BIOINFORMÁTICA Y BIOLOGÍA COMPUTACIONAL
Titulación	MÁSTER UNIVERSITARIO EN BIOINFORMÁTICA
Escuela/ Facultad	BIOMEDICINA Y SALUD
Curso	1º
ECTS	6 ECTS
Carácter	OBLIGATORIA
Idioma/s	ESPAÑOL
Modalidad	ONLINE
Semestre	PRIMERO
Curso académico	2024-2025
Docente coordinador	MATÍAS MARÍN FALCO
Docente	MATÍAS MARÍN FALCO, MARÍA PEÑA CHILET, ROSARIO MARÍA CARMONA MUÑOZ

2. PRESENTACIÓN

En esta materia se estudiarán las principales herramientas computacionales para el análisis e investigación a partir de diferentes datos ómicos (genómica, transcriptómica, epigenómica) así como una aproximación integrativa y funcional de los mismos. Para ello, se introducirán conceptos de programación básicos de análisis de datos y estadística basados en el lenguaje R.

3. COMPETENCIAS Y RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Competencias básicas:

CB1. 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., incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.

CB3. 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.

Competencias transversales:

CT3. Competencia digital

CT5. Trabajo en equipo

CT6. Análisis crítico

Competencias específicas:

CE4. Evaluar y testar las aplicabilidades de los diferentes modelos matemáticos, estadísticos o de inteligencia artificial en bioinformática.

Resultados de Aprendizaje:

- Aplicar los fundamentos de la estadística y la probabilidad al ámbito de la bioinformática mediante el uso de los programas R y Rstudio.
- Emplear los fundamentos del análisis inferencial a los estudios en Bioinformática mediante el uso de los programas R y Rstudio.
- Analizar los fundamentos de las metodologías genómicas y sus principales aplicaciones
- Evaluar las principales herramientas computacionales para el análisis de datos ómicos
- Investigar y crear protocolos de extracción de datos de los experimentos de NGS
- Crear redes de sistemas a partir de datos biológicos aplicando diferentes algoritmos matemáticos.

En la tabla inferior se muestra la relación entre las competencias que se desarrollan en la asignatura y los resultados de aprendizaje que se persiguen:

Competencias	Resultados de aprendizaje
CB1, CB3 CT3, CT5, CT6 CE4	Aplicar los fundamentos de la estadística y la probabilidad al ámbito de la bioinformática mediante el uso de los programas R y Rstudio.
	Emplear los fundamentos del análisis inferencial a los estudios en Bioinformática mediante el uso de los programas R y Rstudio
	Analizar los fundamentos de las metodologías genómicas y sus principales aplicaciones
	Evaluar las principales herramientas computacionales para el análisis de datos ómicos
	Investigar y crear protocolos de extracción de datos de los experimentos de NGS.
	Crear redes de sistemas a partir de datos biológicos

4. CONTENIDOS

UNIDAD 1. Introducción a R y entorno RStudio. Estructuras de control, tratamiento básico y lectura/Escritura de datos en R. Análisis estadístico en R.

UNIDAD 2. Herramientas computacionales para el análisis de datos genómicos. Flujo de análisis de datos procedentes de secuenciación masiva. Identificación de variantes en enfermedades hereditarias y cáncer. Análisis de DNA-seq para datos de single-cell (scDNA-seq).

UNIDAD 3. Herramientas computacionales y procedimientos para el análisis de datos transcriptómicos. Introducción al análisis de expresión condatos desecuenciación ARN (RNA-Seq). Análisis de datos de ARN total y otras aplicaciones con datos de RNA-Seq. Análisis de RNA-Seq para datos de single-cell (scRNA-Seq).

UNIDAD 4. Herramientas computacionales para el análisis de datos epigenéticos. Introducción al análisis de datos epigenéticos. Análisis de datos de metilación. Análisis de datos regulación: CHIP-seq.

UNIDAD 5: Métodos estadísticos y de aprendizaje automático para extraer información de los datos de secuenciación de última generación NGS (ARNseq, Chip-Seq de modificaciones de histonas, y metilación de ADN).

UNIDAD 6: Redes en biología de sistemas: Teoría de grafos, Modelos de red, redes de expresión génica y redes de expresión metabólica.

5. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE

A continuación, se indican los tipos de metodologías de enseñanza-aprendizaje que se aplicarán:

- Aprendizaje basado en problemas: Presentación de problemas, organización en grupos reducidos, investigación bibliográfica, análisis de textos y documentos científicos, exposiciones y presentaciones, debates dirigidos, tutorías especializadas individuales y colectivas, puesta en común de las conclusiones
- Sesiones de casos y problemas: planteamiento y resolución de casos y problemas de forma individual o en grupos reducidos
- Seminarios monográficos: investigación bibliográfica y discusión de información científica en grupos reducidos
- Clases magistrales: Exposiciones del profesor sobre los fundamentos teóricos, fomentando el debate y la participación del alumno

6. ACTIVIDADES FORMATIVAS

A continuación, se identifican los tipos de actividades formativas que se realizarán y la dedicación en horas del estudiante a cada una de ellas:

Modalidad online:

Clase magistral	Horas
Seminario virtual	24
Elaboración de informes y escritos	12
Investigaciones y proyectos	10
Actividades en laboratorios virtuales	20
Estudios de contenidos y documentación complementaria	50
Tutoría virtual	18
Foro virtual	8
Pruebas presenciales de conocimiento	2
Clase magistral	8
TOTAL	150 h

7. EVALUACIÓN

A continuación, se relacionan los sistemas de evaluación, así como su peso sobre la calificación total de la asignatura:

Modalidad online:

Sistema de evaluación	Peso
Pruebas semipresenciales de conocimiento	60%
Informes y escritos	10%
Investigaciones y proyectos	10%
Cuaderno de prácticas de laboratorio	20%

En el Campus Virtual, cuando accedas a la asignatura, podrás consultar en detalle las actividades de evaluación que debes realizar, así como las fechas de entrega y los procedimientos de evaluación de cada una de ellas.

7.1. Convocatoria ordinaria

Para superar la asignatura en convocatoria ordinaria deberás obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en la calificación final (media ponderada) de la asignatura.

En todo caso, será necesario que obtengas una calificación mayor o igual que 4,0 en la prueba final, para que la misma pueda hacer media con el resto de actividades.

Actividades obligatorias:

o En esta asignatura existen actividades obligatorias. La no realización de alguna de ellas implica no superar la asignatura en convocatoria ordinaria, y tener que presentarse a la convocatoria extraordinaria. La nota máxima que aparecerá en las actas de convocatoria ordinaria será un 4,0 sobre 10,0.

Será necesario obtener una calificación igual o superior a 4,0 tanto en la prueba final de evaluación como en las actividades obligatorias, para que se pueda realizar la media aritmética entre las calificaciones de la asignatura. Dicha media tendrá que ser superior a 5 para aprobar la asignatura.

7.2. Convocatoria extraordinaria

Para superar la asignatura en convocatoria ordinaria deberás obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en la calificación final (media ponderada) de la asignatura.

En todo caso, será necesario que obtengas una calificación mayor o igual que 4,0 en la prueba final, para que la misma pueda hacer media con el resto de actividades.

Se deben entregar las actividades no superadas en convocatoria ordinaria, tras haber recibido las correcciones correspondientes a las mismas por parte del docente, o bien aquellas que no fueron entregadas.

8. CRONOGRAMA

En este apartado se indica el cronograma con fechas de entrega de actividades evaluables de la asignatura:

Actividades evaluables	Fecha de publicación
Actividad 1. Herramientas en R para análisis exploratorio	13/01/2025.
Actividad 2. Análisis de datos genómicos	20/01/2025.
Actividad 3. Análisis de expresión diferencial funcional	27/01/2025
Actividad 4. Análisis de activación diferencial	31/01/2025
Test final de repaso (Examen de Módulo)	<i>A determinar en CV.</i>

Este cronograma podrá sufrir modificaciones por razones logísticas de las actividades. Cualquier modificación será notificada al estudiante en tiempo y forma.

Seminarios	Fecha
Seminario 1. Uso de herramientas de R y RStudio para investigación Biomédica. Parte 1 (Matías Marín Falco)	20/12/2024
Seminario 2. Uso de herramientas de R y RStudio para investigación Biomédica. Parte 2 (Matías Marín Falco)	08/01/2025
Seminario 3. Herramientas computacionales para el análisis de datos transcriptómicos (Matías Marín Falco)	10/01/2025
Seminario 4. Herramientas computacionales para el análisis de datos genómicos (Rosario Carmona Muñoz)	13/01/2025
Seminario 5. Herramientas computacionales para el análisis de datos epigenéticos (Matías Marín Falco)	15/01/2025
Seminario 6. Análisis funcional de datos ómicos (María Peña Chilet)	17/01/2025
Taller 1. Análisis funcional empleando la herramienta clusterProfiler (María Peña Chilet)	20/01/2025
Taller 2. Análisis mecanístico de enfermedades. (María Peña Chilet)	24/01/2025
Tutoría grupal	14/01/2025

9. BIBLIOGRAFÍA

- Alkan, C. et al. (2011). Genome structural variation discovery and genotyping. *Nature reviews Genetics*, 12:363-376
- Chen, S., Zhou, Y., Chen, Y., Gu, J. (2018). fastp: an ultra-fast all-in-one FASTQ pre-processor. *Bioinformatics*, 34(17):i884–i890
- Conesa A., Madrigal P., Tarazona S., et al. (2016). A survey of best practices for RNA-seq data analysis. *Genome Biology*, 17(1):13
- Gentleman, R. (2008). *R Programming for Bioinformatics*, CRC Press
- Danecek, P. et al. (2021). Twelve years of SAMtools and BCftools. *GigaScience*, 10(2) giab008
- Dharshini S.A.P., Taguchi Y.H., Gromiha M. (2019) Identifying suitable tools for variant detection and differential gene expression using RNA-seq data. *Genomics*, 112(3):2166-2172
- Evrny, G.D. et a. (2021). Applications of Single-cell DNA sequencing. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 22:171-197
- Goodwin, S. et al. (2016). Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies. *Nature Reviews*, 17: 333-351
- Haque A., Engel J., Teichmann S.A., Lönnberg T. (2017) A practical guide to single-cell RNA-sequencing for biomedical research and clinical applications
- Liu Y., Ruan H., Li S., et al. (2020). The genetic and pharmacogenomic landscape of snoRNAs in human cancer. *Molecular Cancer*, 19(1), 108
- Loftus, S.C. (2021). *Basic Statistics with R*, Academic Press
- López-Domingo, F. J., Florido, J. P., Rueda, A., Dopazo, J. & Santoyo-Lopez, J. (2014). ngsCAT: a tool to assess the efficiency of targeted enrichment sequencing. *Bioinformatics*, 30(12):1767-1768
- Nakato, R., & Sakata, T. (2021). Methods for ChIP-seq analysis: A practical workflow and advanced applications. *Methods (San Diego, Calif.)*, 187, 44–53.
- Pabinger, S. et al. (2013). A survey of tools for variant analysis of next generation genome sequencing data. *Briefings in Bioinformatics*, 15(2):256-278
- Singer B. D. (2019). *A Practical Guide to the Measurement and Analysis of DNA Methylation*. *American journal of respiratory cell and molecular biology*, 61(4), 417–428.
- Wickham, H., Grolemond, G. (2017). *R for Data Science*. O'Reilly

10. UNIDAD DE ATENCIÓN A LA DIVERSIDAD

Desde la Unidad de Orientación Educativa y Diversidad (ODI) ofrecemos acompañamiento a nuestros estudiantes a lo largo de su vida universitaria para ayudarles a alcanzar sus logros académicos. Otros de los pilares de nuestra actuación son la inclusión del estudiante con necesidades específicas de apoyo educativo, la accesibilidad universal en los distintos campus de la universidad y la equiparación de oportunidades.

Desde esta Unidad se ofrece a los estudiantes:

1. Acompañamiento y seguimiento mediante la realización de asesorías y planes personalizados a estudiantes que necesitan mejorar su rendimiento académico.
2. En materia de atención a la diversidad, se realizan ajustes curriculares no significativos, es decir, a nivel de metodología y evaluación, en aquellos alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo persiguiendo con ello una equidad de oportunidades para todos los estudiantes.
3. Ofrecemos a los estudiantes diferentes recursos formativos extracurriculares para desarrollar diversas competencias que les enriquecerán en su desarrollo personal y profesional.

4. Orientación vocacional mediante la dotación de herramientas y asesorías a estudiantes con dudas vocacionales o que creen que se han equivocado en la elección de la titulación.

Los estudiantes que necesiten apoyo educativo pueden escribirnos a:

orientacioneducativa@universidadeuropea.es

11. ENCUESTAS DE SATISFACCIÓN

¡Tú opinión importa!

La Universidad Europea te anima a participar en las encuestas de satisfacción para detectar puntos fuertes y áreas de mejora sobre el profesorado, la titulación y el proceso de enseñanza-aprendizaje.

Las encuestas estarán disponibles en el espacio de encuestas de tu campus virtual o a través de tu correo electrónico.

Tu valoración es necesaria para mejorar la calidad de la titulación.

Muchas gracias por tu participación.