



Guía Docente

Guía Docente				
Datos Identificativos			2022/23	
Asignatura (*)	Xestión de Datos Ómicos e Modelización		Código	614G02042
Titulación	Grao en Ciencia e Enxeñaría de Datos			
Descriptor				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
Grao	2º cuatrimestre	Cuarto	Optativa	6
Idioma	Castelán			
Modalidade docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	Ciencias da Computación e Tecnoloxías da Información			
Coordinación	Fernández Lozano, Carlos	Correo electrónico	carlos.fernandez@udc.es	
Profesorado	Fernández Lozano, Carlos	Correo electrónico	carlos.fernandez@udc.es	
Web	cafernandezlo.github.io/es_github_cafernandezlo/teaching/			
Descrición xeral	Ao longo dos últimos anos, a cantidade de datos biolóxicos dispoñibles está a crecer de maneira exponencial. Isto fai posible que diferentes disciplinas científicas poidan dispoñer deles para estudar a nivel molecular diferentes organismos co obxectivo de xerar novo coñecemento e/o verificar o existente. O perfil dun investigador que utilice datos ómicos debe ser computacional pero, á súa vez, debe levar asociado un perfil de interese biolóxico para que as técnicas de análises a aplicar e os resultados obtidos cobren sentido. Devanditos coñecementos biolóxicos integranse durante as clases de forma sinxela para que o alumnado adquira as competencias necesarias no desenvolvemento das análises. A redución de custos e o incremento da capacidade de cómputo dos últimos tempos logrou achegar as plataformas de secuenciación masiva ao día a día da investigación e, nalgúns casos, á asistencia clínica diaria. Como exemplo, a día de hoxe, existen paneis ómicos que se utilizan para determinar se unha determinada paciente sofre un cancro de mama, o estadio no que se atopa, o subtipo concreto que padece e xéranse modelos de predición de recidivas e de resposta a fármaco. Todo iso é posible grazas aos datos ómicos e a análises bioinformáticos. Grazas ás aproximacións de ciencia de datos é posible comprender o funcionamento de fenómenos biolóxicos complexos a diferentes niveis (xenoma, proteoma, microbioma, etc) e é necesario aplicar novos paradigmas capaces de xestionar e analizar o enorme volume de datos do que se dispón.			

Competencias do título

Código	Competencias do título
A2	CE2 - Capacidade para resolver problemas matemáticos, planificando a súa resolución en función das ferramentas dispoñibles e das restricións de tempo e recursos.
B2	CB2 - Que os estudantes saiban aplicar os seus coñecementos ao seu traballo ou vocación dunha forma profesional e posúan as competencias que adoitan demostrarse por medio da elaboración e defensa de argumentos e a resolución de problemas dentro da súa área de estudo
B3	CB3 - Que os estudantes teñan a capacidade de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro da súa área de estudo) para emitir xuízos que inclúan unha reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica ou ética
B4	CB4 - Que os estudantes poidan transmitir información, ideas, problemas e solucións a un público tanto especializado como non especializado
B7	CG2 - Elaborar adecuadamente e con certa orixinalidade composicións escritas ou argumentos motivados, redactar plans, proxectos de traballo, artigos científicos e formular hipóteses razoables.
B8	CG3 - Ser capaz de manter e estender formulacións teóricas fundadas para permitir a introdución e explotación de tecnoloxías novas e avanzadas no campo.
B9	CG4 - Capacidade para abordar con éxito todas as etapas dun proxecto de datos: exploración previa dos datos, preprocesado, análise, visualización e comunicación de resultados.
B10	CG5 - Ser capaz de traballar en equipo, especialmente de carácter multidisciplinar, e ser hábiles na xestión do tempo, persoas e toma de decisións.



C1	CT1 - Utilizar as ferramentas básicas das tecnoloxías da información e as comunicacións (TIC) necesarias para o exercicio da súa profesión e para a aprendizaxe ao longo da súa vida.
C4	CT4 - Valorar a importancia que ten a investigación, a innovación e o desenvolvemento tecnolóxico no avance socioeconómico e cultural da sociedade.

Resultados da aprendizaxe			
Resultados de aprendizaxe		Competencias do título	
Coñecemento e aplicación de técnicas de análises de datos ómicos desde a xeración de datos científicos de secuencias de ácidos nucleicos ou secuencias de proteínas ata o estudo de diferenzas entre subtipos dunha determinada patoloxía		A2	B2 B3 B4 B7 B8 B9 B10
Manexar as ferramentas e contornas máis actuais no ámbito de análise de datos biolóxicos		A2	B9 B10
			C1 C4

Contidos	
Temas	Subtemas
1. Introducción aos datos ómicos	1.1. O ADN 1.2. O dogma central da bioloxía molecular 1.3. As ómicas
2. Traballo con secuencias moleculares	2.1. O formato FASTA 2.2. Bases de datos abertas 2.3. Ferramentas para a análise de secuencias moleculares: BLAST, Clustal, Galaxy...
3. Tecnoloxías de secuenciación masiva (NGS)	3.1. A orixe coa secuenciación Sanger 3.2. Novas tecnoloxías NGS 3.3. Illumina, PacBio, MinION, Solexa 3.4. Diferenzas entre plataforma de secuenciación curta e longa, aplicacións máis frecuentes
4. Análise da calidade e filtrado de secuencias	4.1. Formato FASTAQ 4.2. Control e avaliación de calidade das secuencias 4.3. Filtrado das secuencias
5. Ensamblaxe de xenomas e metaxenomas	5.1. Ensamblaxe de novo 5.2. Ensamblaxe contra xenoma de referencia 5.3. Ferramentas software de ensamblaxe 5.4. Anotación de secuencias
6. Análise de expresión xénica mediante RNA-Seq	6.1. Preprocesado 6.2. Análise de expresión diferencial con R/Bioconductor: edgeR, DESeq2,... 6.3. Aplicación de machine learning a datos transcriptómicos: caret, mlr3, ... 6.4. The Cancer Genome Atlas (TCGA)
7. Análise do metaxenoma	7.1. Secuenciación do xenoma completo (Shotgun) 7.2. Secuenciación do xenoma bacteriano 16S rRNA 7.3. Anotación baseada en asignación de OTUs 7.4. Análise de diferenzas en equilibrio microbiano 7.5. American Gut Project (AGP), Human Microbiome Project (HMP)

Planificación



Metodoloxías / probas	Competencias	Horas presenciais	Horas non presenciais / traballo autónomo	Horas totais
Prácticas de laboratorio	A2 B2 B9 B10 C1 C4	16	16	32
Proba de resposta múltiple	B7 B8	3	21	24
Traballos tutelados	A2 B2 B3 B4 B7 B9 B10 C1 C4	6	30	36
Sesión maxistral	B7 B8 C1 C4	21	36	57
Atención personalizada		1	0	1
*Os datos que aparecen na táboa de planificación son de carácter orientativo, considerando a heteroxeneidade do alumnado				

Metodoloxías	
Metodoloxías	Descrición
Prácticas de laboratorio	Resolución de problemas e diferentes partes individuais do pipeline de análise de datos ómicos
Proba de resposta múltiple	Proba de avaliación escrita na que o/a estudante deberá demostrar os coñecementos adquiridos
Traballos tutelados	Elaboración supervisada de análise de datos ómicos reais mediante técnicas aprendidas ao longo das sesións maxistras e de prácticas de laboratorio da materia
Sesión maxistral	Impartición teórica da materia. Alternaranse a exposición de novos conceptos teóricos coa revisión de exemplos e a resolución de pequenos exercicios

Atención personalizada	
Metodoloxías	Descrición
Prácticas de laboratorio Traballos tutelados	O profesor guiará o proceso de resolución dos problemas e liquidará as dúbidas que xurdan no desenvolvemento

Avaliación			
Metodoloxías	Competencias	Descrición	Cualificación
Prácticas de laboratorio	A2 B2 B9 B10 C1 C4	As/os estudantes deberán realizar pequenas partes dos pipelines de análises de datos ómicos para asentar o coñecemento teórico e prepararse para o traballo tutelado	10
Traballos tutelados	A2 B2 B3 B4 B7 B9 B10 C1 C4	As/os estudantes deberán analizar datos ómicos reais aplicando as técnicas/aproximacións aprendidas na materia. Deberá acompañarse dun informe replicable de resultados, código e conclusións realizado en contorna R xustificando o pipeline de análise utilizada e as conclusións obtidas	60
Proba de resposta múltiple	B7 B8	No período de avaliación realizarase unha proba de coñecementos teórico-prácticos para avaliar a adquisición das competencias por parte do alumno	30

Observacións avaliación



A/o estudante deberá obter unha nota mínima de 3 sobre 10 puntos na proba obxectiva e unha nota mínima de 4 sobre 10 puntos nos traballos tutelados. As prácticas de laboratorio non teñen nota mínima. De non alcanzar esta nota mínima nalgún dos devanditos apartados, a nota da materia será a menor das dúas. As entregas correspondentes aos traballos tutelados nas datas indicadas e a asistencia ás clases prácticas son obrigatorias para aprobar a materia. Un/unha estudante considerárase presentado/a en unha convocatoria se fai entrega dos traballos tutelados ou se se presenta á proba obxectiva. O traballo entregado deberá ser orixinal do/da estudante. De acordo ao artigo 14, apartado 4, da normativa*, a entrega de traballos non orixinais ou con partes duplicadas (sexa por copias entre compañeiros ou por obtención doutras fontes...) levará unha nota global de SUSPENSO na convocatoria correspondente, tanto para o/a estudante que presente material copiado como a quen o facilitara, invalidando calquera outra cualificación obtida nas actividades avaliables.* Normativa de avaliación, revisión e reclamación das cualificacións dos estudos de grao e máster universitario, aprobada polo Consello de Goberno da Universidade da Coruña o 19 de decembro de 2013. Sobre a responsabilidade compartida dos traballos en grupo. Nas actividades que levan a cabo en grupos, tales como os traballos tutelados, todos os membros do grupo serán responsables solidarios do traballo realizado e entregado, así como das consecuencias que se deriven do incumprimento das normas de autoría do mesmo. Segunda oportunidade e convocatorias posteriores Na segunda oportunidade, mantense a nota obtida nos traballos tutelados. Só no caso de non presentar os traballos tutelados na primeira oportunidade ou que estas obtivesen a cualificación de SUSPENSO (cualificación menor que 5), poderanse presentar novamente os traballos tutelados na segunda oportunidade. En caso de suspender a materia, os traballos tutelados con nota igual ou superior a 5 gardaranse para cursos posteriores con cualificación de aprobado (5). En cada curso, o/a estudante terá a opción de entregar un novo traballo tutelado que substituirá a nota da anterior. Os traballos non se gardarán máis dun curso. Matrícula con dispensa académica Para estudantes con matrícula con dispensa académica elimínase a obrigatorio de asistencia ás clases de prácticas. Deberán entregar os traballos tutelados nas datas establecidas. É responsabilidade de devanditos/as estudantes poñer en coñecemento do profesor a súa circunstancia. Tutorías A maiores, as tutorías considéranse unha parte importante dentro do desenvolvemento da materia. Están orientadas de tal maneira que as/os estudantes teñan e/o poidan consultar distintas cuestións como: 1. Problemas no desenvolvemento das prácticas 2. Maneiras de enfocar/organizar os traballos tutelados 3. Resolución de dúbidas sobre as cuestións teóricas. Pedirase ás/os estudantes que soliciten cita aos/as profesores/as responsables para realizar reunións presenciais dentro dos horarios de tutorías do profesorado establecido en espazos.udc.es. O uso de Teams deberá limitarse a cuestións puntuais organizativas.

Fontes de información

Bibliografía básica	- Love MI, Huber W, Anders S (2014). Moderated estimation of fold change and dispersion for RNA-seq data with DESeq2. Genome Biology - Chen Y, Lun AAT, Smyth GK (2016). From reads to genes to pathways: differential expression analysis of RNA-Seq experiments using Rsubread and the edgeR quasi-likelihood pipeline. F1000Research - Enis Afgan, Dannon Baker, Bérénice Batut, Marius van den Beek, Dave Bouvier, Martin ?ech, John Chilt (2018). The Galaxy platform for accessible, reproducible and collaborative biomedical analyses: 2018 update. Nucleic Acids Research - TCGA Consortium (2022). The Cancer Genome Atlas. https://portal.gdc.cancer.gov/ - NCBI Gene Expression Omnibus (2022). NCBI Gene Expression Omnibus. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/ - Michael Love, Wolfgang Huber y Simon Anders. (2014). Moderated estimation of fold change and dispersion for RNA-seq data with DESeq2. Genome Biology - Malachi Griffith y col. (2015). Informatics for RNA Sequencing: A Web Resource for Analysis on the Cloud. Plos Computational Biology
Bibliografía complementaria	- Liñares-Blanco J., Fernandez-Lozano C., Seoane JA y López-Campos G. (2022). Machine Learning Based Microbiome Signature to Predict Inflammatory Bowel Disease Subtypes. Frontiers in Microbiology - Fernández-Edreira D., Liñares-Blanco J. y Fernandez-Lozano C. (2021). Machine Learning analysis of the human infant gut microbiome identifies influential species in type 1 diabetes. Expert Systems with Applications - Liñares-Blanco, J., Gestal, M., Dorado, J., y Fernandez-Lozano, C. (2019). Differential gene expression analysis of RNA-seq data using machine learning for cancer research. Machine Learning Paradigms. Learning and Analytics in Intelligent Systems. Vol 1. Springer, Cham.

Recomendacións

Materias que se recomenda ter cursado previamente



Análise Estatística de Datos Complexos/614G02031

Aprendizaxe Automática I/614G02019

Cálculo Multivariable/614G02006

Materias que se recomenda cursar simultaneamente

Materias que continúan o temario

Análise Estatística de Datos Complexos/614G02031

Aprendizaxe Automática a Gran Escala/614G02032

Observacións

(*)A Guía docente é o documento onde se visualiza a proposta académica da UDC. Este documento é público e non se pode modificar, salvo casos excepcionais baixo a revisión do órgano competente dacordo coa normativa vixente que establece o proceso de elaboración de guías