



Guía Docente

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Master Universitario en Bioinformática y Análisis de Datos Biomédicos		
Ámbito	Biología y genética		
Facultad/Escuela:	Escuela de Postgrado y Formación Permanente		
Asignatura:	Transcriptómica		
Tipo:	Obligatoria	Créditos ECTS:	3
Curso:	1	Código:	8977
Periodo docente:	Primer semestre		
Materia:	Bioinformática I		
Módulo:			
Tipo de enseñanza:	Presencial		
Idioma:	Castellano		
Total de horas de dedicación del alumno:	75		
Equipo Docente	Correo Electrónico		
Víctor Javier Sánchez-Arévalo Lobo	victor.sanchezarevalo@ufv.es		

DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

La transcriptómica es un campo de estudio en la genómica que se enfoca en el análisis de los transcritos de ARN en una célula o tejido específico. Esta disciplina nos permite investigar y comprender cómo los genes se expresan y regulan en diferentes condiciones y contextos biológicos. Mediante técnicas avanzadas de secuenciación de ARN, la transcriptómica revela la diversidad y cantidad de ARN mensajero (ARNm) y ARN no codificante presentes en una muestra. Este enfoque brinda información invaluable sobre los procesos biológicos, la identificación de genes responsables de enfermedades y el descubrimiento de nuevas vías de tratamiento. La

transcriptómica impulsa la comprensión de la complejidad y regulación de la expresión génica en diversos organismos.

OBJETIVO

El objetivo final de la asignatura de Transcriptómica es adquirir competencias para manejar y comprender metodologías computacionales estándar para el análisis de datos de secuenciación de ARN.

Los fines específicos de la asignatura son:

Dominar los fundamentos teóricos y metodológicos de la transcriptómica

Diseñar y ejecutar pipelines bioinformáticos para el análisis de datos RNA-seq

Interpretar y visualizar resultados de análisis transcriptómicos

Aplicar herramientas estadísticas apropiadas para el análisis diferencial de expresión génica

Desarrollar competencias especializadas en el manejo y análisis de datos transcriptómicos mediante metodologías computacionales estándar, capacitando al estudiante para interpretar resultados de secuenciación de ARN tanto a nivel de poblaciones celulares (bulk RNA-seq) como de célula única (scRNA-seq) en contextos de investigación biomédica.

Integrar datos transcriptómicos con bases de datos biológicas relevantes

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Para un óptimo aprovechamiento de la asignatura, se recomienda: Biología Molecular

Conocimientos sólidos sobre transcripción, traducción y estructura del ARN Genética

Comprensión de la regulación génica y expresión diferencial Estadística Básica

Conceptos fundamentales de estadística descriptiva e inferencial Informática

Manejo básico de sistemas operativos y línea de comandos Programación (deseable)

Conocimientos básicos de R o Python

CONTENIDOS

Bloque I: Fundamentos de Transcriptómica (20%)

Introducción a la transcriptómica

Dogma central de la biología molecular

Tipos de ARN y su función biológica

Tecnologías de secuenciación de ARN

Evolución hacia la transcriptómica de célula única

Bases de datos transcriptómicas

NCBI GEO, ArrayExpress, TCGA Bases de datos de scRNA-seq (Single Cell Portal, scRNASEqDB)

Anotación génica y ontologías

Recursos de referencia genómica

Bloque II: Metodologías Computacionales (45%)

Preprocesamiento de datos RNA-seq

Control de calidad de secuencias Filtrado y trimming

Alineamiento a genoma de referencia

Cuantificación de la expresión génica

Métodos de conteo de reads

Normalización de datos

Herramientas bioinformáticas (STAR, HISAT2, featureCounts)

Ánálisis diferencial de expresión

Diseño experimental Métodos estadísticos (DESeq2, edgeR)

Corrección por múltiples comparaciones

Bloque III: Transcriptómica de Célula Única (15%)

Introducción al scRNA-seq Fundamentos de secuenciación de célula única

Diferencias con RNA-seq bulk Tecnologías y plataformas (10X Genomics, Smart-seq, Drop-seq)

Ventajas y limitaciones técnicas Análisis computacional de scRNA-seq

Control de calidad específico para datos de célula única

Normalización y reducción de dimensionalidad (PCA, t-SNE, UMAP)

Identificación de tipos celulares y clustering

Análisis de trayectorias celulares y pseudotiempo

Bloque IV: Interpretación y Aplicaciones (20%)

Análisis funcional Enriquecimiento de ontologías génicas (GO)

Análisis de rutas metabólicas (KEGG, Reactome)

Análisis de redes de interacción génica

Visualización y presentación de resultados

Gráficos de expresión diferencial Heatmaps y clustering

Herramientas de visualización (ggplot2, plotly)

Visualizaciones específicas para scRNA-seq (violin plots, feature plots)

ACTIVIDADES FORMATIVAS

AF1 - Clases magistrales Exposición de conceptos teóricos fundamentales

AF2 - Seminarios especializados Discusión de casos de estudio y artículos científicos

AF3 - Prácticas informáticas Ejecución de pipelines y análisis de datos reales

AF4 - Tutorías Resolución de dudas y seguimiento personalizado

AF5 - Aula virtual Foros, entregas y material complementario -

DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

ACTIVIDADES FORMATIVAS DIRIGIDAS POR EL PROFESOR	TRABAJO AUTÓNOMO
25 Horas	50 Horas

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Aplicar la bioinformática en el ámbito clínico para realizar estudios de asociación, búsqueda de biomarcadores y predictores de respuesta.

Dominar los conceptos fundamentales de bioinformática, que incluyen explorar la información de las bases de datos biológicas más comunes (estructuras, transcriptomas, genomas, proteomas, etc.) y el uso de los softwares específicos para analizar e interpretar los datos que derivan de las tecnologías ómicas.

Aplicar las habilidades necesarias para el trabajo computacional: diseño, realización, recogida de resultados y obtención de conclusiones, entendiendo las limitaciones de la aproximación *in silico*.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPECÍFICOS

Diseñar experimentos transcriptómicos apropiados

Ejecutar pipelines de análisis RNA-seq

Interpretar resultados de análisis diferencial de expresión

Realizar análisis funcional de genes diferencialmente expresados

SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

Todos los exámenes en convocatoria ordinaria y extraordinaria se realizarán de forma presencial, siempre y cuando la situación sanitaria lo permita. En caso de que las recomendaciones sanitarias nos obliguen a volver a un escenario de docencia en remoto los pesos del sistema de evaluación no se verán afectados. El examen presencial se sustituirá por un examen en remoto con herramientas que garanticen la autenticidad de la prueba. En cualquier convocatoria, sistema de evaluación o situación sanitaria, la asignatura se supera obteniendo una puntuación mínima de 5 en las calificaciones CAL1 y CAL2 descrita en los siguientes apartados:

CONVOCATORIA ORDINARIA:

CAL1 - Pruebas y exámenes de contenido teórico y/o práctico: 50%

CAL2 - Trabajos, proyectos y resolución de casos prácticos: 40%

CAL3 - Participación en clases teóricas y prácticas, aula virtual, tutorías: 10%

CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA:

Como norma general se conservarán las calificaciones de las distintas partes aprobadas en la convocatoria ordinaria. En el supuesto de no haber superado una o más partes de la asignatura en convocatoria ordinaria:

CAL1 - Se realizará un nuevo examen de contenido teórico y/o práctico: 50%

Conocimientos teóricos fundamentales (25%) Resolución de problemas prácticos (25%) Interpretación de resultados (25%) Capacidad de síntesis (25%)

CAL2 - Se volverán a presentar los trabajos, proyectos y resolución de casos prácticos suspensos realizados durante el semestre: 40%

Diseño metodológico (30%) Ejecución técnica (30%) Interpretación de resultados (25%) Presentación y comunicación (15%)

CAL3 – Se mantendrá la evaluación obtenida en la Convocatoria Ordinaria.

Resolución correcta de ejercicios Aplicación de conceptos teóricos Calidad de la documentación

PLAZOS DE PRESENTACIÓN DE TRABAJOS

El tiempo destinado para la realización y entrega de trabajos será anunciado en el aula virtual con antelación suficiente. Los trabajos entregados fuera de plazo serán calificados con cero.

CRITERIOS GENERALES DE VALORACIÓN DE ACTIVIDADES “Las conductas de plagio, así como el uso de medios ilegítimos en las pruebas de evaluación, serán sancionados conforme a los establecido en la Normativa de Evaluación y la Normativa de Convivencia de la universidad.”

USO ÉTICO Y RESPONSABLE DE LA INTELIGENCIA ARTIFICIAL

1.- El régimen de uso de cualquier sistema o servicios de Inteligencia Artificial (IA) vendrá determinado por el criterio del profesor, pudiendo ser utilizada solo en la forma y supuestos en que así lo indique y, en todo caso, con sujeción a los siguientes principios:

- a) El uso de sistemas o servicios de IA deberá acompañarse de una reflexión crítica por parte del alumno sobre su impacto y/o limitaciones en el desarrollo de la tarea o trabajo encomendado.
- b) Se justificará la elección de los sistemas o servicios de IA utilizados, explicando sus ventajas respecto a otras herramientas o métodos de obtención de la información. Se describirá con el mayor detalle posible el modelo elegido y la versión de IA utilizada.
- c) El uso de sistemas o servicios de IA debe ser citado adecuadamente por el alumno, especificando en qué partes del trabajo se ha utilizado, así como el proceso creativo desarrollado. Puedes consultar el formato de citas y ejemplos de uso en la web de la Biblioteca (https://www.ufv.es/gestion-de-la-informacion_biblioteca/).
- d) Se contrastarán siempre los resultados obtenidos a través de sistemas o servicios de IA. Como autor, el alumno es responsable de su trabajo y de la legitimidad de las fuentes utilizadas en el mismo.

2.- En todo caso, el uso de sistemas o servicios de IA deberá respetar siempre y en todo momento los principios de uso responsable y ético que rigen en la universidad y que pueden consultarse en la [Guía de Buen Uso de la Inteligencia Artificial en los Estudios de la UVF](#). Además, el profesor podrá recabar del alumno otro tipo de compromisos individuales cuando así lo estime necesario.

3.- Sin perjuicio de lo anterior, en caso de duda sobre el uso ético y responsable de cualquier sistema o servicio de IA, el profesor podrá optar por la presentación oral de cualquier trabajo o entrega parcial solicitado al alumno,

siendo esta la evaluación prevalente sobre cualquier otra prevista en la Guía Docente. En dicha defensa oral, el alumno deberá demostrar su conocimiento de la materia, justificando sus decisiones y el desarrollo de su trabajo.

BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS

Básica

edited by Jae K. Lee. Statistical bioinformatics [electronic resource] :]a guide for life and biomedical science researchers / Hoboken, NJ :Wiley,c2010.

Graham J. Williams. The essentials of data science :knowledge discovery using R / 2017

José Manuel Ortega Candel. Big data, machine learning y data science en Python / Madrid :RA-MA Editorial,2022