

# Visualizadores genómicos

Francisco Salavert Torres  
28 de Septiembre, 2016



**GDA**  
International Course on  
Genomic Data Analysis



**PRINCIPE FELIPE**  
CENTRO DE INVESTIGACION

# Visualizador genómico (Genome browser)

Un visualizador genómico, es una interfaz gráfica que muestra datos genómicos como por ejemplo los genes o la secuencia de un cromosoma.

Permite a los investigadores visualizar genomas enteros de distintas especies con información como, proteínas, expresión, regulación, variación...



# Regiones genómicas

- El genoma es una secuencia de pares de bases, {ACGT} (3,095,693,981)
- Está dividido en cromosomas.
- En cada cromosoma encontramos distintos elementos:
  - Genes
  - Transcritos
  - Exones
  - Variantes
- Estos elementos son regiones del genoma.
- Por tanto cualquier elemento tiene una región genómica o localización.



# Regiones genómicas en un visualizador

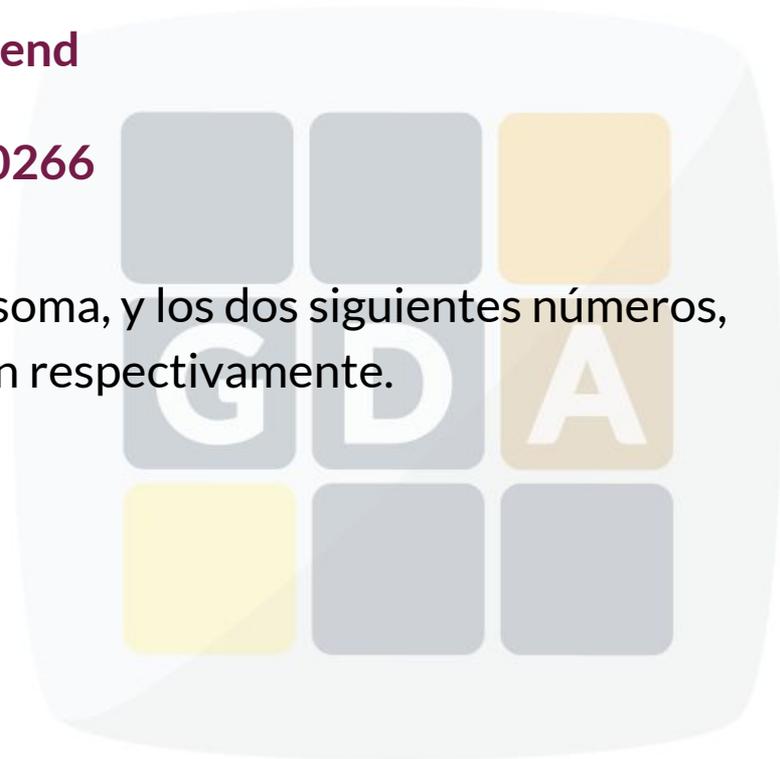
La información se muestra usando un eje de coordenadas genómicas, también llamada *región* o *localización*.

Una región se representa de la siguiente manera:

**chromosome:start-end**

**13:32315474-32400266**

El primer elemento, en verde representa el cromosoma, y los dos siguientes números, representa el índice del nucleótido de inicio y de fin respectivamente.



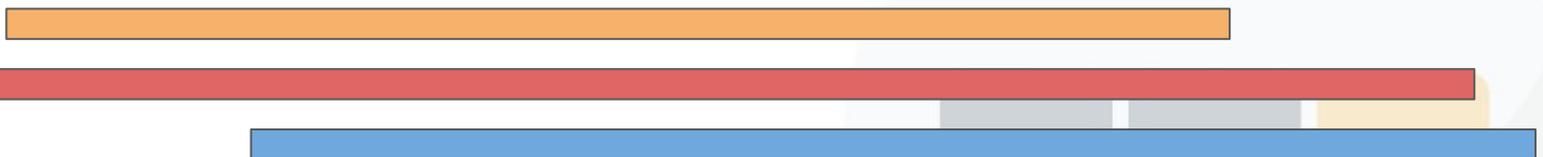
# Representación de regiones

- Los visualizadores muestran la información de una región dada.

Secuencia

A T C G G A T A A T G C C G G A G G C A A T C C C A T C G

Genes



Variantes



- Una región puede representar un gen, una variante, un nucleótido o ...
  - La localización de un gen es la región que abarca un gen.
- En una región pueden haber varios genes, varias variantes o ...

# Origen de los datos genómicos

- Datos curados, que sirven como referencia.
  - Los datos provienen de experimentos de carácter público
  - Se ensamblan a partir de la secuenciación de ADN de donantes
  - No representan con precisión el conjunto de genes de una sola persona.
  - En lugar de una referencia proporciona un mosaico haploide de diferentes secuencias de ADN de cada donante.
- Datos experimentales.
  - Secuenciación personalizada, por ejemplo el genoma de un paciente.
  - VCF, BAM



# Buscadores y Visualizadores genómicos

- Ensembl
  - <http://www.ensembl.org/>
- UCSC genome browser
  - <https://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgTracks>
- ICGC Data Portal
  - <https://dcc.icgc.org/>
- Genome Maps
  - <http://www.genomemaps.org>
- IGV
  - <https://www.broadinstitute.org/software/igv/>



# Ejercicios

- Buscar la siguiente gen en diferentes visualizadores:
  - BRCA2, BRCA1...
- Buscar el siguiente SNP:
  - rs206077, rs8176225
- Dada la siguiente posición identificar el contexto:
  - 13:32342160-32342160, 17:43069579-43069579, ...

