

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

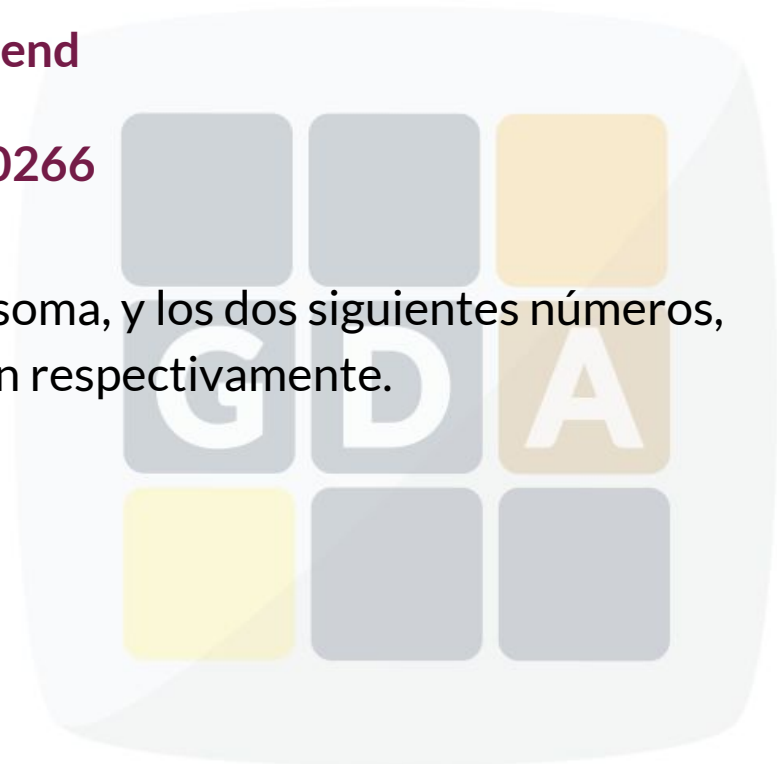
La información se muestra usando un eje de coordenadas genómicas, también llamada *región* o *localización*.

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.



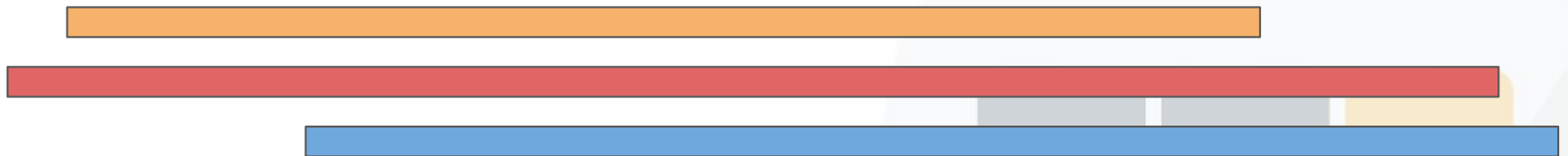
Representación de regiones

- 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>
- IGV
 - <https://www.broadinstitute.org/software/igv/>
- Genome Maps
 - <http://www.genomemaps.org>
- ICGC Data Portal
 - <https://dcc.icgc.org/>

Vamos a visualizar una variante y un gen en los distintos buscadores.

