

EPIDEMIOLOGÍA GENÓMICA Y BIOINFORMÁTICA DE SOPORTE

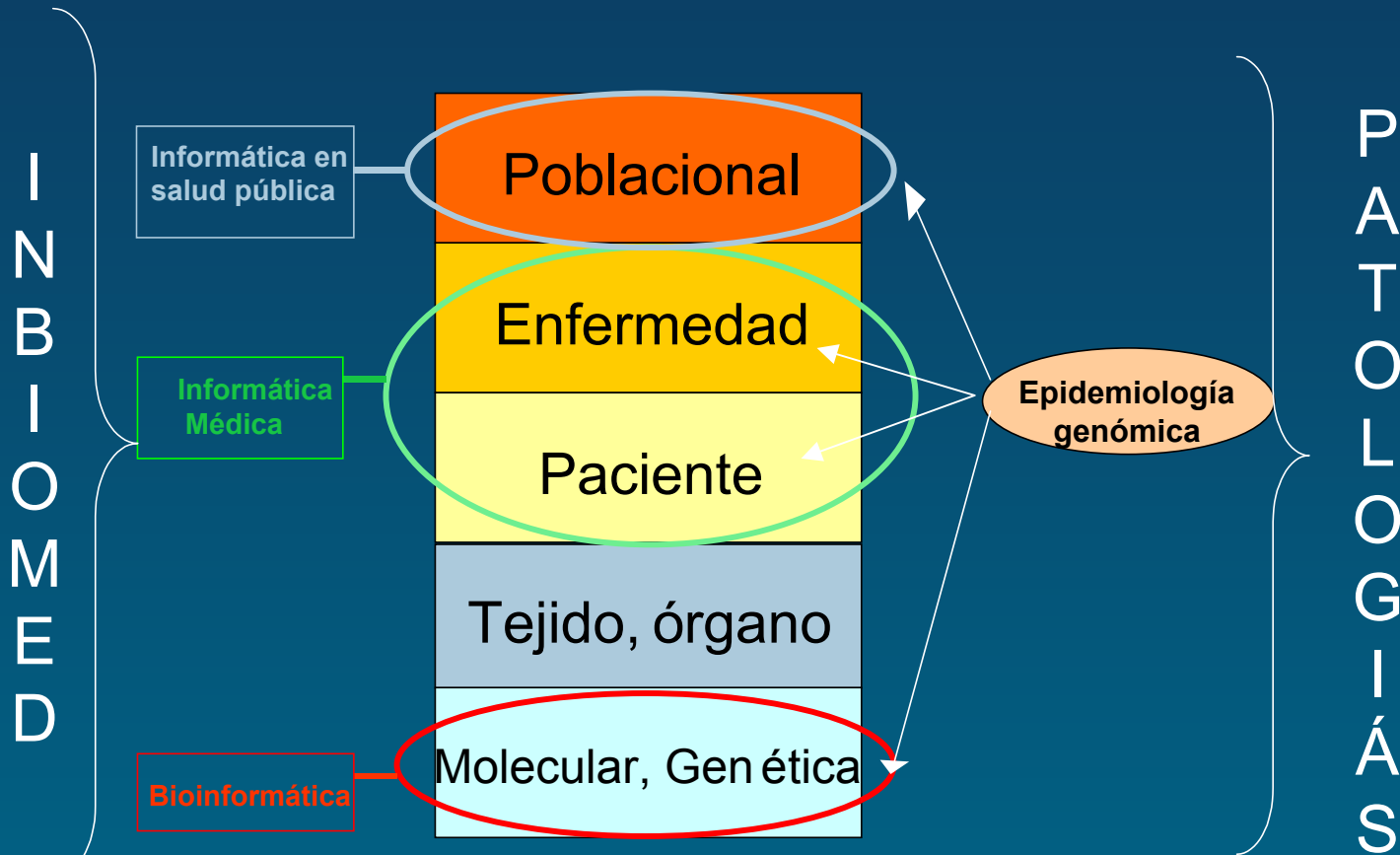
TERCERA REUNIÓN DE LA RED
VALENCIANA DE GENÓMICA Y PROTEÓMICA

IATA, 28 de Octubre de 2004

- Es una disciplina que estudia la contribución relativa y posible interacción de los factores genéticos y ambientales en la etiología, distribución y prevención de la enfermedad en los humanos.
- **Axioma:** Las enfermedades humanas están causadas por la interacción entre factores genéticos (variaciones en el genoma) y ambientales (estilos de vida), y por tanto, dicha interacción debe tenerse en cuenta explícitamente en el diseño y análisis de los estudios epidemiológicos.

INBIOMED: Colaboración grupos EPIGEM e IRIS

Integración de niveles de información de Salud



Situación

- Se han descrito miles de genes posiblemente implicados en el riesgo de ECV actuando a distintos niveles:
 - metabolismo lipídico, tensión arterial, estrés oxidativo, intolerancia a la glucosa, obesidad, inflamación, hiperhomocisteinemia, etc.
- La información generada en el laboratorio de EPIGEM sobre el análisis de los genes incluidos en los estudios epidemiológicos no puede tratarse ya manualmente como hace unos pocos años.



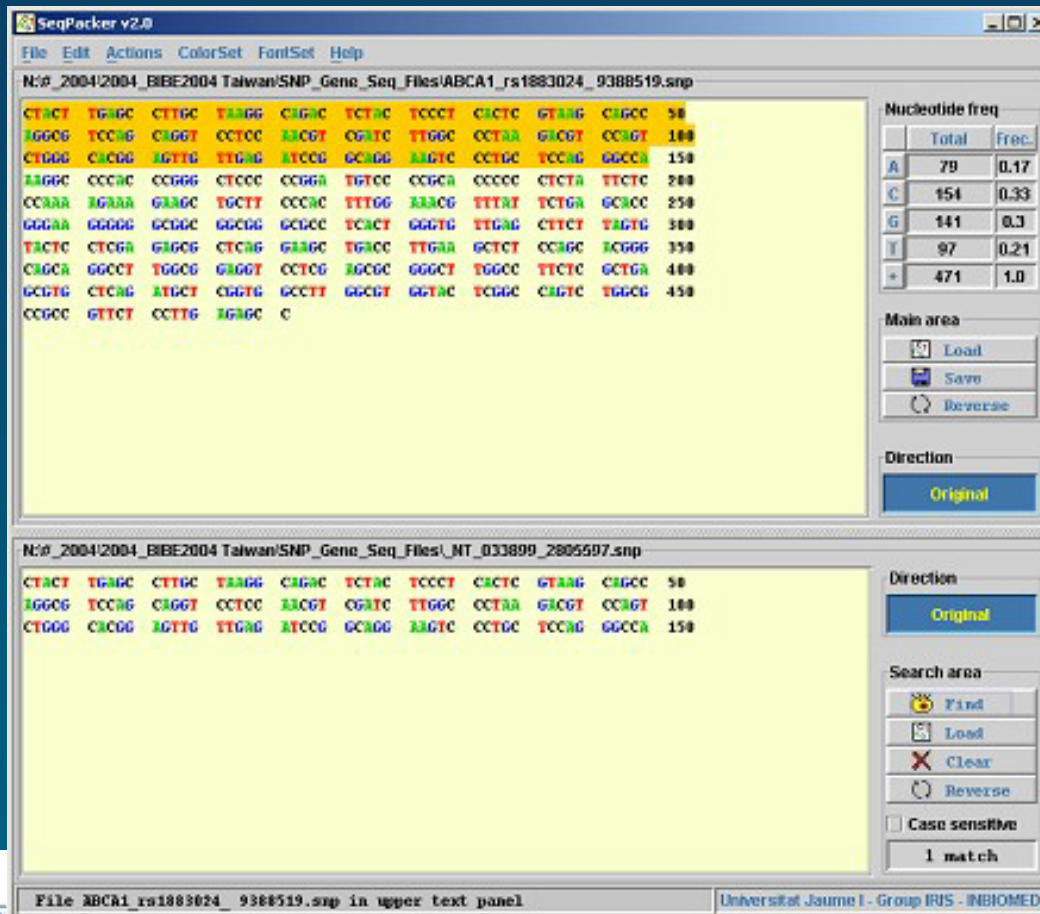
- Ha sido necesario incorporar recursos bioinformáticos y de Informática Biomédica para poder llevar a cabo los análisis de datos genómicos.

Misión del grupo IRIS

Proyectos bioinformáticos en curso

• SeqPacker:

- Editor visual de secuencias (ADN y ARN) que permite trabajar con cadenas directas e inversas, y cambiar la presentación en varios formatos y puede leer y guardar datos en formato FASTA, Genbank y ABI, incluso de cromosomas enteros.



SeqPacker v2.0

File Edit Actions ColorSet FontSet Help

N:\0_2004\2004_BIBE2004 Taiwan\SNP_Gene_Seq_Files\ABCA1_rs1883024_9388519.snp

CTACT TGAGC CTTGC TAAAG CAGAC TCTAC TCCCT CACTC GTAGC CAGCC 50
 AGGCG TCCAG CAGGT CCTCC AAGGT CAGTC TTGGC CCTAA GACGT CCGGT 100
 CTGGG CACGG AGTTG TTGAG ATCCG GCGGG AAGTC CCTGC TCCAG GGCCT 150
 AAGGC CCCAC CCGGG CTCCC CCGGA TGTCC CCGCA CCCCC CTCTA TTCTC 200
 CCAAA AGAAA GAGGC TGTCT CCCAC TTTCG AAGCG TTTCG TCTGA GCGCC 250
 GGGAA GGGGG GCGGG GCGCC GCGCC TCACT GAGTC TTGAG CTTCY TAGTC 300
 TACTC CTCGA GAGCG CTCAG GAGGC TGGCC TTGAA GCTCT CCGGC ACGGG 350
 CAGCA GGGCT TGGCG GAGGT CCTCG AGCGC TGGCC TTCTC GCTGA 400
 GCGTG CTCAG ATGCT CAGTG GCTCT GAGGT TCGGC CAGTC TGGCG 450
 CCGCC GTTCT CTTTC AGAGC C

Nucleotide freq

	Total	Freq.
A	79	0.17
C	154	0.33
G	141	0.3
T	97	0.21
+	471	1.0

Main area

Load Save Reverse

Direction

Original

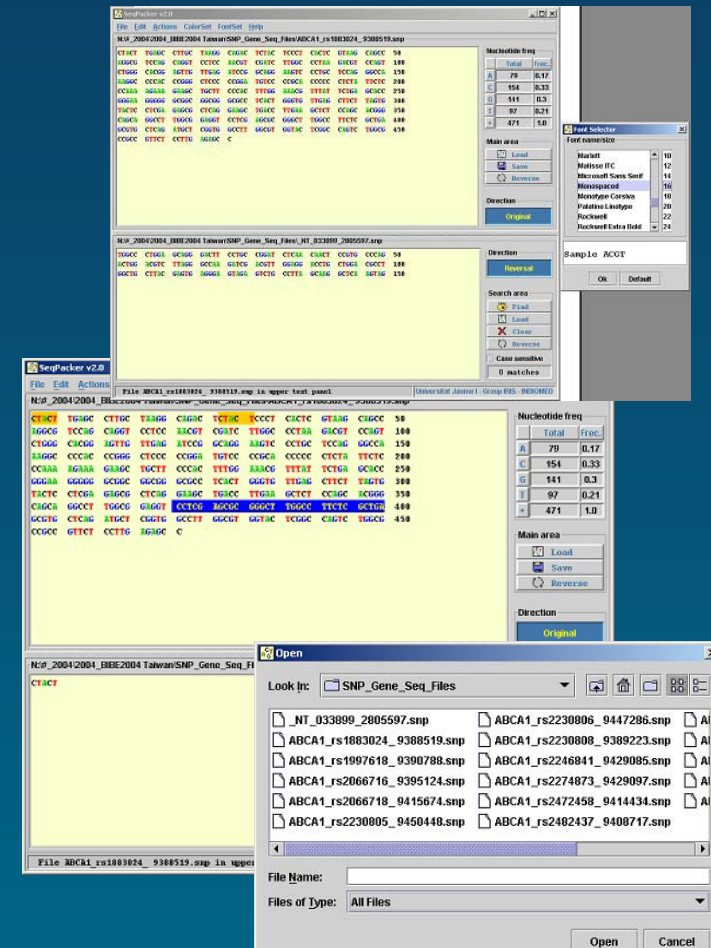
Search area

Find Load Clear Reverse Case sensitive

1 match

File ABCA1_rs1883024_9388519.snp in upper text panel

Universitat Jaume I - Group IUS - INBIOMED



SeqPacker v2.0

File Edit Actions ColorSet FontSet Help

N:\0_2004\2004_BIBE2004 Taiwan\SNP_Gene_Seq_Files\ABCA1_rs1883024_9388519.snp

CTACT TGAGC CTTGC TAAAG CAGAC TCTAC TCCCT CACTC GTAGC CAGCC 50
 AGGCG TCCAG CAGGT CCTCC AAGGT CAGTC TTGGC CCTAA GACGT CCGGT 100
 CTGGG CACGG AGTTG TTGAG ATCCG GCGGG AAGTC CCTGC TCCAG GGCCT 150
 AAGGC CCCAC CCGGG CTCCC CCGGA TGTCC CCGCA CCCCC CTCTA TTCTC 200
 CCAAA AGAAA GAGGC TGTCT CCCAC TTTCG AAGCG TTTCG TCTGA GCGCC 250
 GGGAA GGGGG GCGGG GCGCC GCGCC TCACT GAGTC TTGAG CTTCY TAGTC 300
 TACTC CTCGA GAGCG CTCAG GAGGC TGGCC TTGAA GCTCT CCGGC ACGGG 350
 CAGCA GGGCT TGGCG GAGGT CCTCG AGCGC TGGCC TTCTC GCTGA 400
 GCGTG CTCAG ATGCT CAGTG GCTCT GAGGT TCGGC CAGTC TGGCG 450
 CCGCC GTTCT CTTTC AGAGC C

Nucleotide freq

	Total	Freq.
A	79	0.17
C	154	0.33
G	141	0.3
T	97	0.21
+	471	1.0

Main area

Load Save Reverse

Direction

Original

Search area

Find Load Clear Reverse Case sensitive

1 match

File ABCA1_rs1883024_9388519.snp in upper text panel

Universitat Jaume I - Group IUS - INBIOMED

Open

Look In: SNP_Gene_Seq_Files

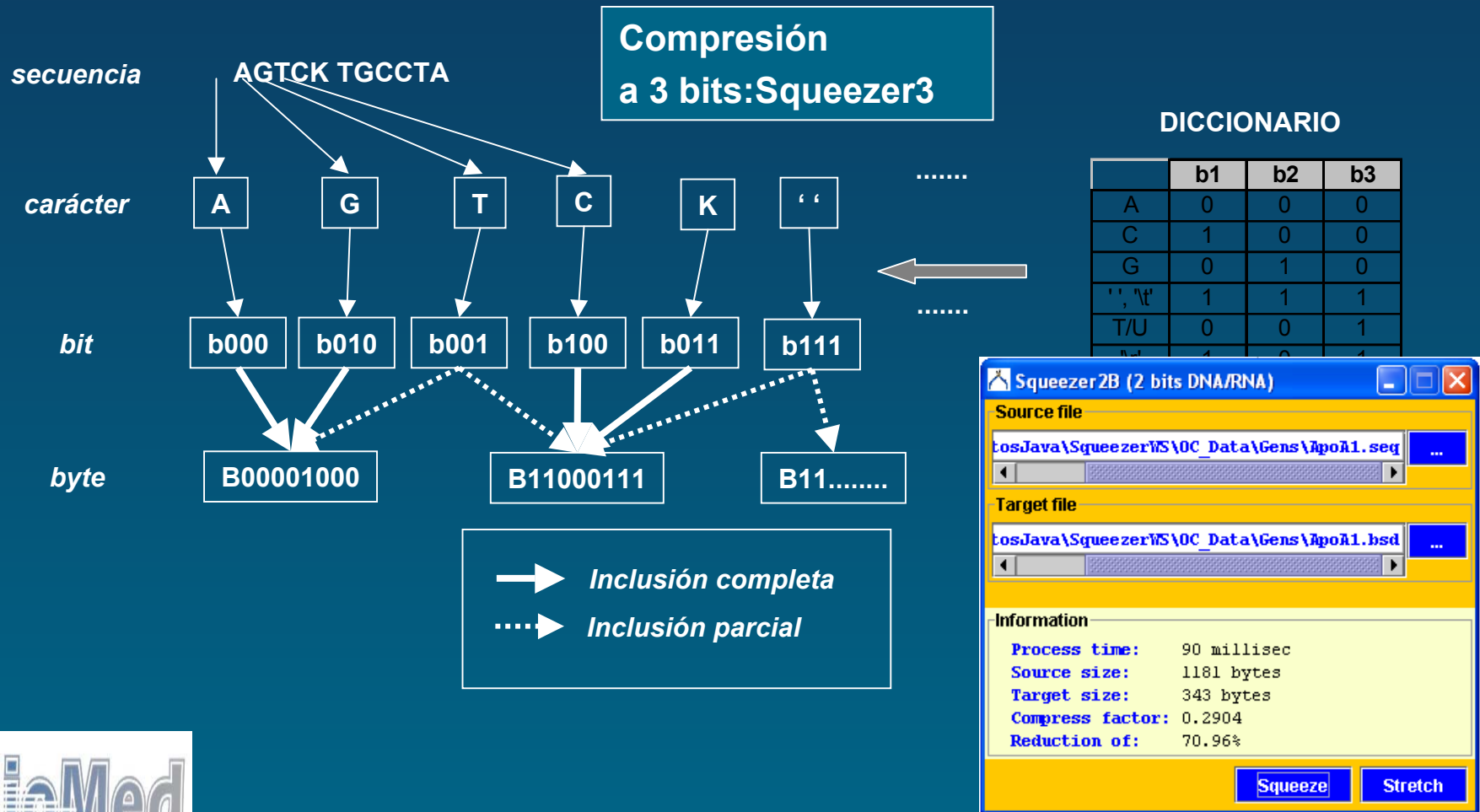
Files of Type: All Files

Open Cancel

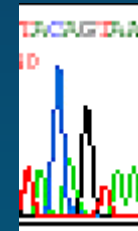
Proyectos bioinformáticos en curso

• Squeezer:

- Compresor de secuencias (ADN y ARN) que admite bases indefinidas provenientes de trazas de secuenciación en formato ABI.



- **Estudio de ficheros de trazas de secuenciación en formato ABI:**
 - Dados los resultados de secuenciación de ADN de pacientes obesos, se comprobó la fiabilidad de los datos del cromatograma (valores umbrales y base asignada), se alinearon las secuencias y se detectaron algunas mutaciones en parte de las muestras.
 - Queda pendiente la obtención de evidencia biológica sobre dichas mutaciones en este tipo de pacientes.



→ ...TACAGTAA...

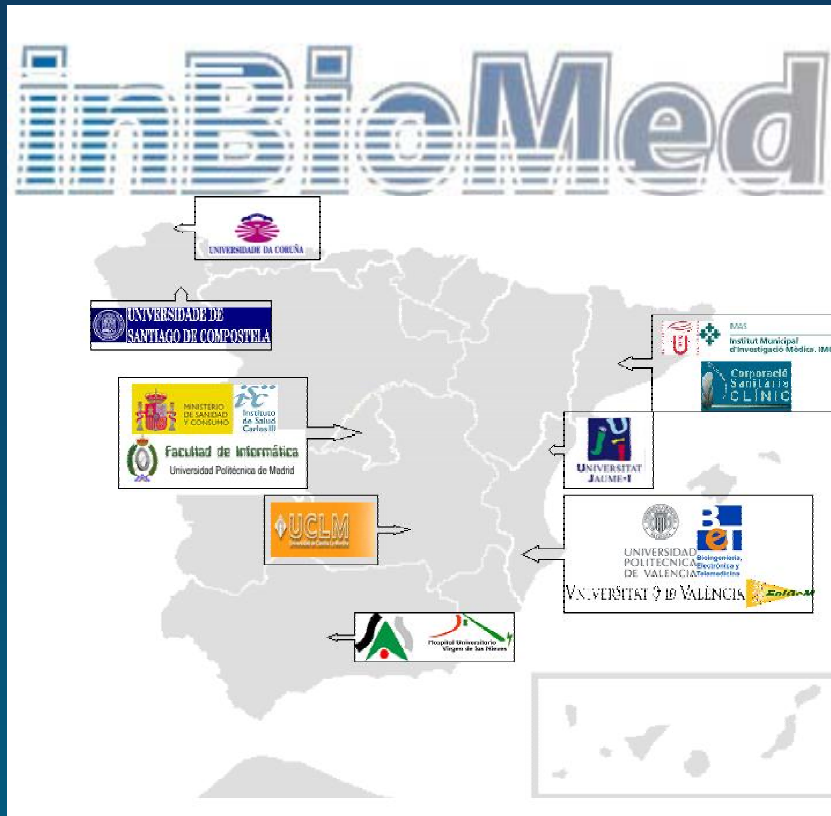


→ ...GGTAGTA...

↓
...GGNNNA...

- **Análisis de haplotipos de individuos para un determinado genotipo:**

- Obtención de la combinación de haplotipos de un individuo participante utilizando una interfaz computacional que permita, además, el intercambio de datos con herramientas de análisis estadístico como SPSS.
- Este proyecto está en fase de desarrollo.



iMuchas Gracias!

- <http://www.inbiomed.retics.net>