



## PRESENTACIÓN

Tras haber estudiado la asignatura de Genómica y proteómica el cuatrimestre pasado, en este curso vamos a estudiar diferentes métodos estadísticos para trabajar con datos genómicos.

En la primera parte del curso vamos a estudiar como analizar datos de expresión génica. En concreto, veremos las diferentes herramientas que existen para el análisis de expresión génica entre diferentes condiciones (experimentos caso-control, diferencia entre muestras normales y muestras tumorales, etc.). Además, veremos como analizar el impacto biológico que tienen las diferencias genéticas observadas entre condiciones.

En la segunda parte de la asignatura veremos como analizar la supervivencia de pacientes. Con este análisis podremos evaluar que factores impactan más en la supervivencia de pacientes.

En la última parte de la asignatura veremos las herramientas que existen para analizar mutaciones genéticas. Con estas herramientas podremos analizar que mutaciones son propias de una enfermedad e incluso si una mutación es biomarcador de supervivencia, entre otras cosas.

## PRESENTATION

After having studied Genomics and proteomics last term, in this course, we are going to study different statistical methods to work with genomic data.

In the first part of the course, we will study how to analyze gene expression data. In particular, we will see the different tools that exist for the analysis of gene expression between different conditions (case-control experiments, difference between normal and tumor samples, etc.). In addition, we will see how to analyze the biological impact of the observed genetic differences between conditions.

In the second part of the course, we will see how to analyze patient survival. With this analysis, we will be able to evaluate which factors have the greatest impact on patient survival.

In the last part of the course, we will see the existing tools to analyze genetic mutations. With these tools, we will be able to analyze which mutations are characteristic of a disease and even if a mutation is a biomarker of survival, among other things.

### Titulación (Módulo/Materia):

- Ingeniería Biomédica (Bioingeniería/ Técnicas high-throghput)

### Detalles:



# Universidad de Navarra

- **ECTS:** 4 ECTS
- **Curso, semestre:** 4.<sup>º</sup> curso, 2.<sup>º</sup> semestre
- **Carácter:** Obligatorio
- **Idioma:** English

## Profesores de la asignatura:

- Ferrer-Bonsoms Hernández, Juan Ángel / Ayudante Doctor
- Valcárcel García, Luis Vitores / Ayudante Doctor

## COMPETENCIAS

### INGENIERÍA EN INGENIERÍA BIOMÉDICA

CG3 - Proporcionar al egresado los conocimientos tecnológicos necesarios que permitan al egresado abordar problemas del campo de la Ingeniería Biomédica.

CG4 - Capacitar al egresado para la realización de un tratamiento científico unificado en las cuestiones relacionadas con la biología y la medicina.

CE34 - Capacidad de analizar las necesidades de una organización y diseñar los procesos y sistemas de información apropiados, utilizando para ello los métodos, herramientas y normativas adecuadas.

## PROGRAMA

### Tema 1. Análisis de Expresión Génica

- Matriz de diseño y de contrastes.
- t-test y corrección de hipótesis múltiple.
- limma y otras librerías de R para el análisis diferencial.
- Impacto biológico correspondiente a las diferencias de expresión génica: clusterprofiler.
- Interpretación y visualización de resultados.

### Tema 2. Análisis de Supervivencia

- Curvas de Kaplan-meier.
- Análisis estadístico entre dos curvas de Kaplan-meier: log rank.
- Regresión de Cox.
- Visualización e interpretación de resultados.

### Tema 3. Análisis de ADN con Machine Learning

- Análisis estadístico de mutaciones y de variaciones en el número de copias.
- Visualización e interpretación de resultados.
- Modelo de aprendizaje automático incorporando mutaciones

## CONTENTS OF THE COURSE



### Topic 1. Gene Expression Analysis

- Matrix design and contrasts.
- t-test and multiple hypothesis correction.
- limma and other R libraries for differential analysis.
- Biological impact of gene expression differences: clusterprofiler.
- Interpretation and visualization of results.

### Topic 2. Survival analysis

- Kaplan-meier curves.
- Statistical analysis between two Kaplan-meier curves: log rank.
- Cox regression.
- Visualization and interpretation of results.

### Topic 3. DNA analysis with Machine Learning

- Statistical analysis of mutations and copy number variations.
- Visualization and interpretation of results.
- Machine Learning model using mutations

## ACTIVIDADES FORMATIVAS

La asignatura tiene 4 ECTS que equivalen entre 100 y 120 horas de dedicación, repartidos de la siguiente manera:

- Clases teóricas presenciales: 14 horas.
- Clases prácticas presenciales: 17 horas.
- Test y pruebas evaluadas: 1 hora.
- Defensa de trabajos: 4 horas.
- Tutorías: 2 horas.
- Estudio personal: 70 horas.

## MÉTODOLOGÍAS DOCENTES

- Clases presenciales en el aula con explicaciones teóricas.
- Clases prácticas en el aula de ordenadores. En estas sesiones se aplicará de forma práctica lo visto en las clases teóricas.
- Tutorías del alumno con el profesor.
- Pruebas evaluadas.
- Exposición oral de trabajos.

## EVALUACIÓN



# Universidad de Navarra

## CONVOCATORIA ORDINARIA

La asignatura contará con los siguientes criterios de evaluación para la convocatoria ordinaria:

### Trabajos (en parejas. Cada alumno debe hacer los 3 trabajos con la misma persona):

- 2.5 puntos la memoria del trabajo del Tema 1. La memoria del trabajo se deberá entregar como tarde el domingo 25 de febrero a las 23:59.
- 1.5 puntos la memoria del trabajo del Tema 2. La memoria del trabajo se deberá entregar como tarde el domingo 7 de abril a las 23:59.
- 2.0 puntos la memoria del trabajo del Tema 3. La memoria del trabajo se deberá entregar como tarde el martes 14 de mayo a las 23:59.

### Defensa de los trabajos (en parejas):

- Tema 1: el 27 de febrero.
- Tema 2: el 9 de abril.
- Tema 3: el jueves 16 de mayo (día establecido para el examen).

En la defensa de los trabajos se evaluará la calidad de la presentación, la claridad de las explicaciones y la contestación a las preguntas del profesor.

Para la nota final solo se tendrá en cuenta la mejor calificación que se obtenga entre las 3 defensas. Esta nota valdrá un 1 punto de la nota final.

### Test teóricos (individual):

- 1.5 puntos el test del Tema 1. Fecha: miércoles 21 de febrero.
- 0.5 puntos el test del Tema 2. Fecha: el miércoles 20 de marzo.
- 1 punto el test del Tema 3. Fecha: el miércoles 8 de mayo.

### Criterios para aprobar la asignatura:

Para aprobar la asignatura hay que cumplir dos condiciones:

- sacar una nota mínima de 4 sobre 10 entre el trabajo y el test de cada tema. Es decir:
  - 1.6 puntos de los 4 posibles puntos del tema 1. (2.5 del trabajo + 1.5 del test).
  - 0.8 puntos de los 2 posibles puntos del tema 2. (1.5 del trabajo + 0.5 del test).
  - 1.2 puntos de los 3 posibles puntos del tema 3. (2 del trabajo + 1 del test).
- Obtener una nota final igual o superior a 5.

## CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

En la convocatoria extraordinaria se podrá mantener la nota de los temas aprobados en la convocatoria ordinaria. A modo de ejemplo, si un alumno tiene la asignatura suspendida, pero ha aprobado el tema 1 (tiene 1.6 o más puntos de los 4 posibles que corresponden al



# Universidad de Navarra

tema 1), este alumno podrá mantener, si lo desea, esta nota en la convocatoria extraordinaria y solo tendrá que presentar los trabajos correspondientes al tema 2 y al tema 3.

La convocatoria extraordinaria se evaluará con **tres trabajos individuales**, uno por cada tema de la asignatura. Los trabajos deberán **ser entregados 3 días antes al día previsto para examen final de la asignatura**. El día previsto para el examen final, los alumnos suspendidos deberán hacer una presentación oral de los trabajos:

Los trabajos tendrán la siguiente ponderación:

- Tema 1: 4.0 puntos.
- Tema 2: 2.0 puntos.
- Tema 3: 3.0 puntos.

Queda 1 punto restante que corresponde a la calidad de la defensa oral de los trabajos y a las respuestas del alumno a las preguntas de los profesores.

## EVALUATION

### ORDINARY ASSESSMENT

The course will have the following evaluation criteria for the ordinary call:

#### **Assignments (in pairs. Each student must do the 3 assignments with the same person):**

- 2.5 points for the memory of the work of Topic 1. The memory of the work must be delivered at the latest on Sunday, February 25 at 23:59.
- 1.5 points for the report on Topic 2. The report must be submitted by Sunday, April 7 at 11:59 pm at the latest.
- 2.0 points for the report of the work of Topic 3. The report of the work must be delivered at the latest on Tuesday, May 14 at 23:59.

#### **Oral defense of the Assignments (in pairs):**

- Topic 1: February 27.
- Topic 2: April 9.
- Topic 3: May 16.

In the oral defense of the assignments, the quality of the presentation, the clarity of the explanations and the answer to the professor's questions will be evaluated.

Only the best grade obtained among the 3 defenses will be taken into account for the final grade. This grade will be worth 1 point of the final grade.

#### **Theoretical test (individual):**

- 1.5 points for the test of Topic 1. Date: Wednesday, February 21.
- 0.5 points for Topic 2. Date: Wednesday, March 20.
- 1 point for Topic 3 test. Date: Wednesday, May 8.
- Two conditions must be met in order to pass the course:



# Universidad de Navarra

## Criteria for passing the course:

Two conditions must be met in order to pass the course:

- A minimum mark of 4 out of 10 between the work and the test for each topic.  
That is to say:
  - 1.6 points out of 4 possible points for topic 1 (2.5 for the assignment + 1.5 for the test).
  - 0.8 points out of the 2 possible points for topic 2 (1.5 for the assignment+ 0.5 for the test).
  - 1.2 points out of 3 possible points for topic 3 (2 from the assignment+ 1 from the test).
- Obtain a final grade equal to or higher than 5.

## EXTRAORDINARY ASSESSMENT

In the extraordinary call, the grade of the subjects passed in the ordinary call may be maintained. As an example, if a student has failed the subject, but has passed subject 1 (he/she has 1.6 or more points out of the 4 possible points that correspond to subject 1), this student can maintain, if he/she wishes, this grade in the extraordinary exam and will only have to submit the assignments corresponding to subject 2 and subject 3.

The extraordinary call will be evaluated with three individual assignments, one for each subject of the course. The assignments must be handed in 3 days before the day scheduled for the final exam of the course. On the day scheduled for the final exam, failed students must make an oral presentation of the papers:

The papers will have the following weighting:

- Topic 1: 4.0 points.
- Topic 2: 2.0 points.
- Topic 3: 3.0 points.

The remaining 1 point will correspond to the quality of the oral defense of the work and the student's answers to the questions of the professors.

## HORARIOS DE ATENCIÓN

Contactar por correo electrónico con los profesores de la asignatura.

Contact professors via e-mail to arrange an interview.

## BIBLIOGRAFÍA

This is an evolving topic and most bibliography sources become obsolete in few years.

We will use papers and Internet resources instead. Some of this resources are:

- <https://www.nature.com/articles/nmeth.2698>
- <https://www.nature.com/articles/nmeth.3627>



# Universidad de Navarra

- <https://www.nature.com/articles/nmeth.3665>
- <https://www.nature.com/articles/nmeth.4120>
- [https://hastie.su.domains/ISLR2/ISLRv2\\_website.pdf](https://hastie.su.domains/ISLR2/ISLRv2_website.pdf) [Localízalo en la biblioteca \(formato electrónico\)](#)
- <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/sim.6082> [Localízalo en la biblioteca \(formato electrónico\)](#)
- [https://link.springer.com/chapter/10.1007/0-387-29362-0\\_23](https://link.springer.com/chapter/10.1007/0-387-29362-0_23) [Localízalo en la biblioteca \(formato electrónico\)](#)
- <https://genomebiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/gb-2014-15-2-r29>
- <https://web.stanford.edu/~lutian/coursepdf/unit7.pdf>
- <https://rss.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.2517-6161.1972.tb00899.x>  
[Localízalo en la biblioteca \(formato electrónico\)](#)