

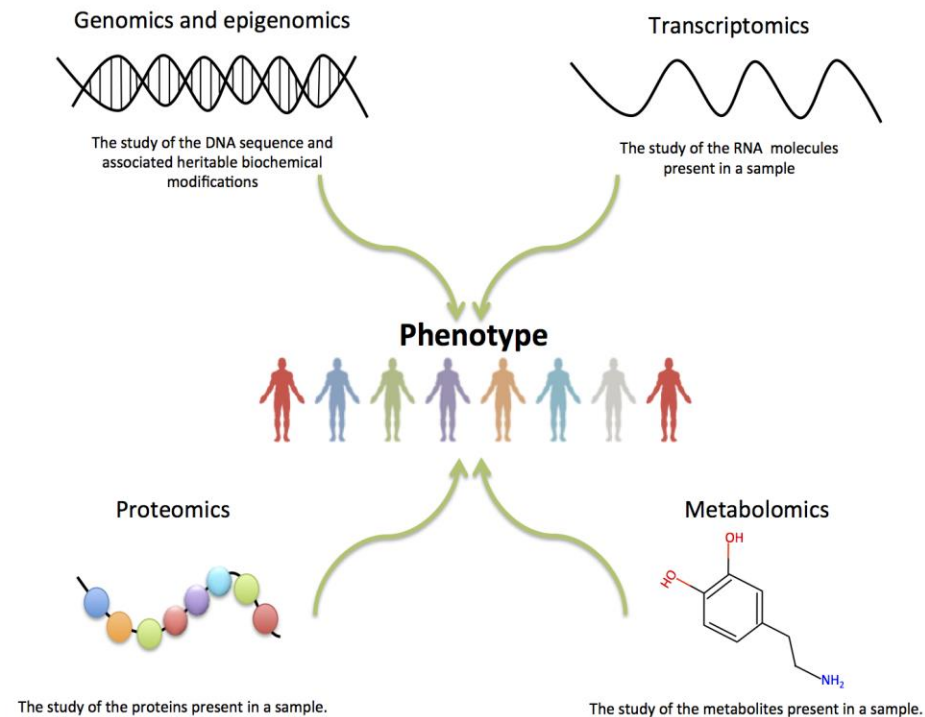
Genómica Funcional

Introducción

Guillermo Barturen Briñas
(gbarturen@ugr.es)

¿Qué es la genómica funcional?

- La genómica funcional es el estudio global de la regulación de la expresión de los genes y de cómo estos contribuyen a diferentes procesos biológicos.
- Su objetivo principal es comprender cómo los elementos individuales de la regulación génica dan lugar a un fenotipo determinado.

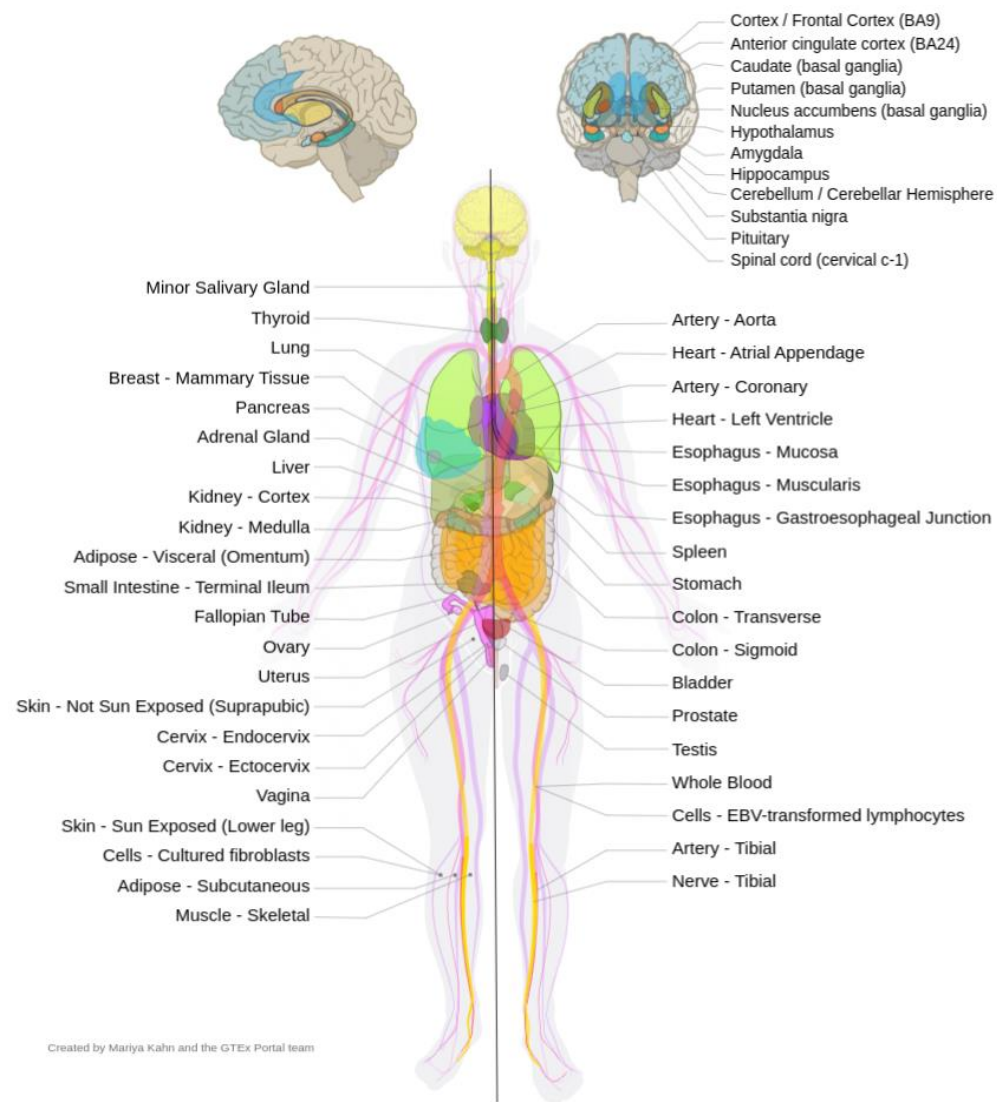
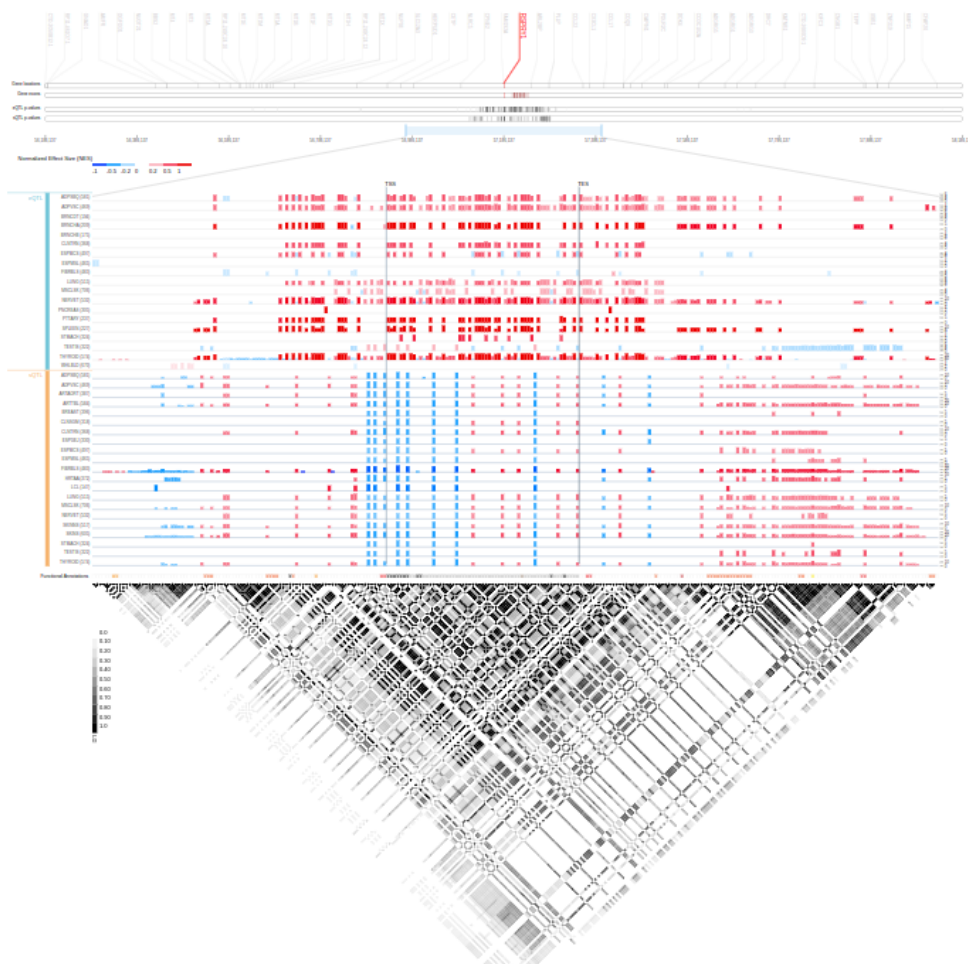


Genómica funcional estudio ejemplo

- ¿Por qué los tratamientos biológicos son efectivos en algunos pacientes con enfermedades autoinmunes sistémicas?
- ¿Por qué hay personas más susceptibles a padecer enfermedades concretas?
- ¿Por qué existen variedades de tomates más resistentes a plagas que otras?
- ¿Cómo evoluciona un virus para infectar otras especies?

¿Qué otras preguntas podría investigar la genómica funcional?

¿Cómo afecta la genética a la expresión de los genes?



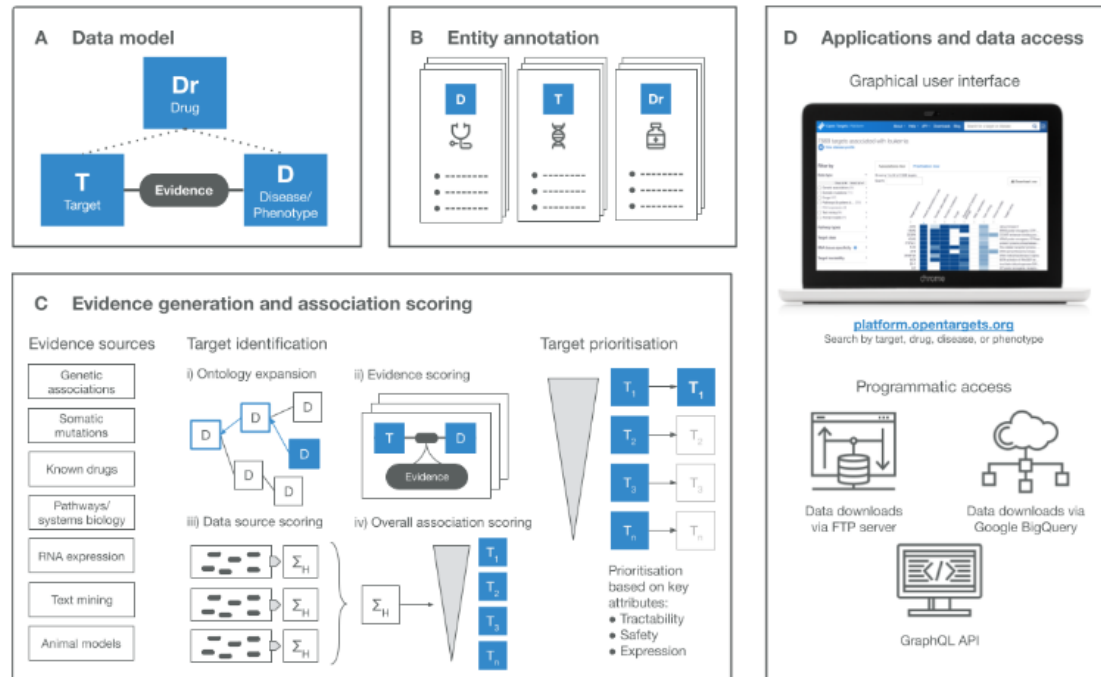
Open Targets Platform

<https://platform.opentargets.org/>

¿Existen dianas terapéuticas de medicamentos comunes asociadas a otras enfermedades?

Anakinra

- Antagonista del IL1R1
- Tratamiento aprobado en RA

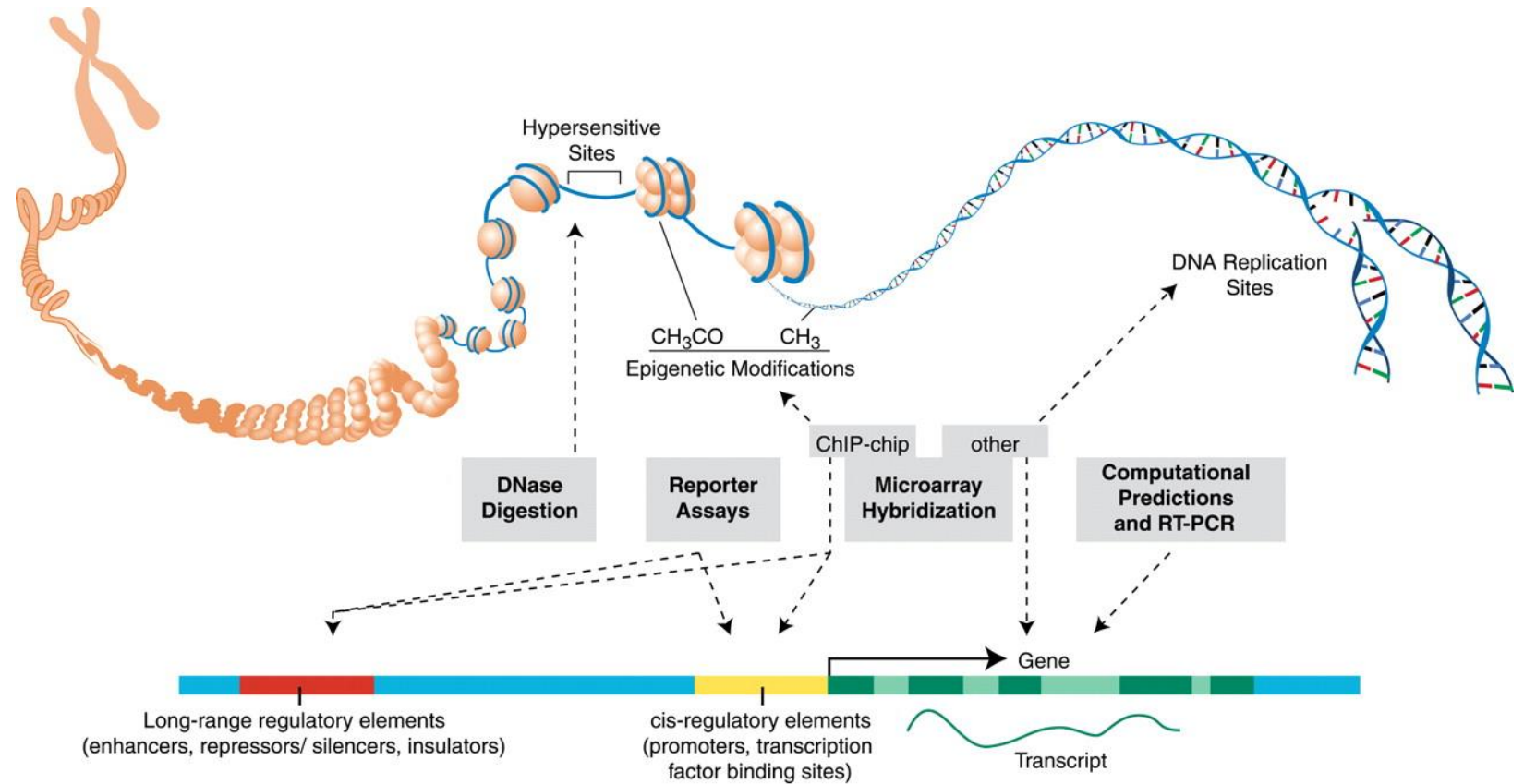


Abbreviations: D = disease/phenotype; Dr = drug; EFO = Experimental Factor Ontology; T = target

Name	Overall association score	Genetic associations	Somatic mutations	Drugs	Pathways & systems biology	Text mining	RNA expression	Animal models
rheumatoid arthritis								
Ascending aortic dissection								
fibrinogen measurement								
blood protein measurement								
C-reactive protein measurement								
immune system disease								
pericarditis								
COVID-19								
serum alanine aminotransferase ...								
vital capacity								
CINCA syndrome								
neurodegenerative disease								
eosinophili count								
albumin:globulin ratio measurement								
ST2 protein measurement								
mucocutaneous lymph node synd...								
acute myocardial infarction								
influenza								
inflammatory bowel disease								
ulcerative colitis								
familial Mediterranean fever								
pneumonia								
metabolic syndrome								
temporal arteritis								
allergic contact dermatitis								
acute myeloid leukemia								
thyroid gland adenocarcinoma								
Interleukin 1 receptor-like 1 meas...								
PHF-tau measurement								
genetic disorder								

¿Qué se estudia en genómica funcional?

Genoma
Transcriptoma
Proteoma
Epigenoma
Interactoma



Diseño experimental

1. Pregunta biológica
 - Dirigida por hipótesis
 - No dirigida por hipótesis (descubrimiento)
2. Análisis molecular y escala
 - ¿Qué tipo de dato molecular necesito?
 - ¿Qué metodología debo utilizar?
 - ¿Cuántas y qué tipo de muestras biológicas necesito?
3. Análisis de datos
 - ¿Es necesario producir nuevos datos?
 - ¿Qué recursos computacionales necesito?
 - ¿Cuáles son los análisis estadísticos más apropiados?
4. Reproducibilidad y transparencia
 - ¿Qué información debo compartir para que otros investigadores puedan replicar mis resultados?
 - ¿Son necesarios datos adicionales para validar o replicar mis resultados?