



1. DATOS BÁSICOS DEL TFG:

Título: Evaluación de herramientas bioinformáticas para la integración de datos de metilación y expresión génica

Descripción general (resumen y metodología):

La regulación epigenética a través de la metilación del ADN, especialmente en islas CpG, desempeña un papel fundamental en la modulación de la expresión génica. Alteraciones en estos patrones epigenéticos están asociadas al desarrollo y progresión de numerosas enfermedades complejas, incluyendo enfermedades inflamatorias crónicas y cáncer.

Este Trabajo de Fin de Grado (TFG) se centrará en la comparación de tres herramientas bioinformáticas especializadas en el análisis integrado de datos de metilación y expresión génica: MatrixEQTL, MethylMix y MEAL. El objetivo es evaluar su eficacia, robustez y aplicabilidad en el estudio de mecanismos epigenéticos en enfermedades humanas.

El estudio se basará en un conjunto de datos publicados de pacientes con enfermedades complejas, como las autoinmunes. Se analizarán perfiles emparejados de metilación del ADN y expresión génica con el fin de identificar asociaciones epigenéticas relevantes. A partir de estos resultados, se discutirá la posibilidad de extrapolar la metodología y los hallazgos a otras enfermedades complejas como el cáncer.

Tipología: Trabajos experimentales, de toma de datos de campo o de laboratorio.

Objetivos planteados:

1. Evaluar y comparar las herramientas MatrixEQTL, MethylMix y MEAL para la integración de datos de metilación y expresión génica.
2. Aplicar estas herramientas a un conjunto de datos reales de pacientes con arteritis de células gigantes (GCA).
3. Identificar genes y vías reguladas epigenéticamente en GCA.
4. Determinar la utilidad de estos enfoques para estudios en otras enfermedades complejas como el cáncer.
5. Fomentar habilidades prácticas en análisis de datos ómicos y uso de herramientas bioinformáticas en R.

Bibliografía básica:

- Cedoz PL, Prunello M, Brennan K, Gevaert O. MethylMix 2.0: an R package for identifying DNA methylation genes. *Bioinformatics*. 2018.
- Andrey A. Shabalín, Matrix eQTL: ultra-fast eQTL analysis via large matrix operations, *Bioinformatics*, Volume 28, Issue 10, May 2012
- Teschendorff, A. E. et al. (2016). MEAL: an R package for the comprehensive analysis of DNA methylation data. *Bioinformatics*.
- Jones, P. A. (2012). Functions of DNA methylation: islands, start sites, gene bodies and beyond. *Nature Reviews Genetics*, 13(7), 484-492.
- Estupiñán-Moreno E, Ortiz-Fernández L, Li T, Hernández-Rodríguez J, Ciudad L, Andrés-León E, Terron-Camero LC, Prieto-González S, Espígol-Frigolé G, Cid MC, Márquez A, Ballestar E, Martín J.

Methylome and transcriptome profiling of giant cell arteritis monocytes reveals novel pathways involved in disease pathogenesis and molecular response to glucocorticoids. Ann Rheum Dis. 2022

Recomendaciones y orientaciones para el estudiante:

- Se recomienda formación básica en biología molecular, epigenética y expresión génica.
- Conocimientos previos en R, Linux y en análisis de datos ómicos facilitarán el trabajo.
- La interpretación crítica de los resultados será tan importante como la ejecución técnica.
- Se proporcionará orientación en el uso de cada herramienta y en la estructuración del análisis comparativo.
- El proyecto podrá realizarse completamente en remoto.

Plazas: 1

2. DATOS DEL TUTOR/A:

Nombre y apellidos: JESÚS ALCALÁ FERNÁNDEZ

Ámbito de conocimiento/Departamento: CIENCIAS DE LA COMPUTACIÓN E INTELIGENCIA ARTIFICIAL

Correo electrónico: jalcala@ugr.es

3. COTUTOR/A DE LA UGR (en su caso):

Nombre y apellidos:

Ámbito de conocimiento/Departamento:

Correo electrónico:

4. COTUTOR/A EXTERNO/A (en su caso):

Nombre y apellidos: Eduardo Andrés León

Correo electrónico: eduardo.andres@csic.es

Nombre de la empresa o institución: Instituto de Parasitología y Biomedicina Lopez-Neyra

Dirección postal: Avda. Conocimiento S/N. Parque Tecnológico Ciencias de la Salud

Puesto del tutor en la empresa o institución: Director de la Unidad de Bioinformática

Centro de convenio Externo:

5. DATOS DEL ESTUDIANTE:

Nombre y apellidos: JUAN FRANCO ANDRADE

Correo electrónico: juanfa04@correo.ugr.es