

Formación del Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria - IRYCIS

Análisis bioinformático de datos genómicos aplicado al diagnóstico genético e investigación traslacional. Ed. 9

FECHAS

16, 17, 18, 19, 23, 24 y 25
de noviembre de 2026

HORARIO

15:30 a 19:30h.
(28 horas lectivas)

LUGAR

Hospital Universitario Ramón y Cajal.
ONLINE

PLAZAS

Número máximo de
alumnos admitidos: 50

OBJETIVO

Dirigido a profesionales de la Biomedicina que demandan conocimiento en el uso aplicado de la bioinformática para el análisis de datos generados por secuenciación masiva y mapeo óptico genómico en el entorno clínico y la investigación traslacional. Está especialmente diseñado para dar una formación práctica en: 1) el manejo de herramientas bioinformáticas para el diseño *in silico* de paneles de genes, 2) pipelines bioinformáticos necesarios para la correcta generación y análisis de los datos genómicos (paneles de genes, exoma clínico, WES, secuenciación long-read, mapeo óptico genómico), transcriptómicos (RNAseq, smallRNAseq) y metagenómica y 3) el uso de software específico para el análisis e interpretación de los resultados obtenidos: priorización e imputación de variantes asociadas a patología, obtención de perfiles de expresión de mRNA y microRNAs, análisis de datos de secuenciación long-read, análisis de datos de mapeo óptico del genoma y análisis de datos de metagenómica.

HORARIO	CONTENIDO	PROFESORADO
16/11/2026 15:30-19:30h	Bloque I: NGS aplicada al análisis de DNA Introducción de conceptos sobre las técnicas de secuenciación masiva aplicada a estudios de DNA y explicación de las fases del análisis bioinformático para generar un estudio completo de cada muestra. Control de calidad de datos y su implicación en el diagnóstico. <u>Parte A: Introducción a la NGS y diseño de paneles</u> - Next Generation Sequencing (NGS): Conceptos generales y tecnologías empleadas. - Diseño in silico de paneles de genes mediante captura (SureDesign) o mediante secuenciación de amplicones (Illumina) de las regiones diana.	Miguel Á. Moreno U728-CIBERER Matías Morín U728-CIBERER
17/11/2026 15:30-19:30h	Bloque I: NGS aplicada al análisis de DNA <u>Parte B: Diseño de pipelines de análisis y generación de los archivos VCF</u> - Diseño de pipelines de análisis bioinformático en el entorno Galaxy. - Análisis primario de datos genómicos de NGS: control de calidad de los archivos FastQ. - Mapeo de las reads mediante el uso de ensambladores y alineadores. - Obtención del archivo de variantes VCF mediante el uso de GATK y Samtools..	Val Fernández CB21/13/00084- CIBERINFECC Matías Morín U728-CIBERER
18/11/2026 15:30-19:30h	Bloque I: NGS aplicada al análisis de DNA <u>Parte C: Análisis de casos prácticos</u> - Anotación, filtrado y priorización de variantes en los VCFs (Variant Studio; Annovar) generados mediante distintas aproximaciones NGS (WES, exoma clínico y paneles customizados). - Interpretación funcional de las variantes seleccionadas en el contexto clínico.	Matías Morín U728-CIBERER Miguel Á. Moreno U728-CIBERER
19/11/2026 15:30-19:30h	Bloque II: Secuenciación Long-Read (SLR) y Mapeo Óptico Genómico (MOG) Introducción en las técnicas de NGS de tercera generación por nanoporos (SLR) y mapeo óptico de genoma (MOG). Funcionamiento, aplicaciones y características diferenciales. En este módulo trabajaremos en: - Exploración de distintos pipelines de análisis a través de plataformas interactivas para SLR - Resolución de casos prácticos aplicando la tecnología SLR y MOG - Interpretación funcional de los resultados obtenidos en el contexto clínico.	Belen de la Morena CB15/00055- CIBERER Ana María Gómez



Formación del Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria - IRYCIS

Análisis bioinformático de datos genómicos aplicado al diagnóstico genético e investigación traslacional. Ed. 9

HORARIO	CONTENIDO	PROFESORADO
23/11/2026 15:30-19:30h	Bloque III: NGS aplicada al análisis del RNA Introducción de conceptos sobre las técnicas de secuenciación masiva aplicada a estudios de expresión de mRNA (RNAseq) y microRNAs (smallRNAseq), diseño de pipelines específicos para el análisis cuantitativo de expresión de los distintos transcritos y microRNAs y anotación funcional. <u>Parte A: Análisis de RNAseq</u> • Uso de pipelines específicos para el análisis de datos transcriptómicos (RNAseq) en entorno Galaxy. • Normalización y cuantificación de los datasets de expresión (RNAseq), análisis de la expresión diferencial (Babelomics) y uso de herramientas para caracterización funcional (String, Panther). • Realización de ejercicios prácticos.	Paco García Victor Gonzalez
24/11/2026 15:30-19:30h	Bloque III: NGS aplicada al análisis del RNA <u>Parte B: Análisis de smallRNAseq</u> • Uso de pipelines específicos para el análisis de datos transcriptómicos (smallRNAseq) en entorno Galaxy. • Normalización y cuantificación de datasets de expresión (smallRNAseq), análisis de expresión diferencial (Babelomics) y caracterización funcional (Diana Tools). • Realización de ejercicios prácticos.	Paco García Matías Morín U728-CIBERER
25/11/2026 15:30-19:30h	Bloque IV: NGS y Metagenómica Introducción de conceptos sobre el uso de la NGS para el estudio de la microbiota de pacientes (Metagenómica) que permite estudiar los genomas de comunidades enteras de microorganismos sin la necesidad de aislarlos previamente. La metagenómica permite obtener así información no sólo de la estructura de la comunidad (riqueza de especies, diversidad y distribución) sino también de la función potencial de la comunidad. • Diseño de pipelines específicos para análisis de Metagenómica (16S RNA) mediante el agrupamiento de reads, la asignación taxonómica y el análisis de las unidades taxonómicas operativas (OTUs). • Diseño de pipelines específicos para análisis de Metagenómica (Whole Genome Sequence) mediante el ensamblaje, predicción de ORFs y anotación funcional. • Análisis de casos prácticos: análisis de la microbiota en pacientes a partir de datos de NGS.	Val Fernández CB21/13/00084- CIBERINFEC

COORDINACIÓN

Miguel Á. Moreno y Matías Morín
(Servicio de Genética-CIBERER-
IRYCIS). Val Fernández (UCA-
Bioinformática-IRYCIS)

ACREDITACIÓN

Solicitada acreditación a la Comisión de
Formación Continuada de las Profesiones
Sanitarias de la Comunidad de Madrid - SNS

INSCRIPCIONES

Inscripción gratuita: profesionales del IRYCIS,
H. U. Ramón y Cajal y Área 4 de A.P.
Resto: 150 €

FORMA DE PAGO:

Transferencia bancaria

BENEFICIARIO:

Fundación para la Investigación
Biomédica del H. U. Ramón y Cajal

CAIXABANK:

ES90 2100 5731 7502 0014 2354

CONCEPTO:

ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO



www.irykis.org



formacion@irykis.org