

---

**DESARROLLO DE UNA HERRAMIENTA DE VISUALIZACIÓN  
CROMOSÓMICA DE DATOS GENÓMICOS**

**KAREN ORÓSTICA TAPIA  
INGENIERO EN BIOINFORMÁTICA**

**RESUMEN**

En los últimos años, las nuevas tecnologías de secuenciación de alto rendimiento (High-Throughput) han permitido una reducción considerable del tiempo y costo monetario relacionado con la secuenciación de genomas completos. Este avance ha generado un gran volumen de datos que, habitualmente, pasa por un proceso de análisis donde la visualización de ellos juega un rol esencial. Actualmente existen diversos programas y navegadores genómicos capaces de representar características genómicas en contexto cromosómico, como por ejemplo CViT, PhenoGram, GViewer, GBrowse, entre otros. Sin embargo, la mayoría de estos programas son herramientas externas a R, un software estadístico que constituye el ambiente de trabajo más utilizado en el análisis de este tipo de información. Basado en lo anterior y con el propósito de facilitar el flujo de trabajo en proyectos genómicos, el objetivo de esta memoria consistió en crear un paquete en R capaz de graficar elementos como genes, variantes y elementos reguladores a lo largo del cromosoma. El paquete fue desarrollado a partir de códigos previamente usados en el Laboratorio de Genética de Sistemas y Genómica Biomédica (GENOMED Lab). Estos códigos fueron los depurados, complementados y finalmente empaquetados en un programa llamado chromPlot. También, se desarrollaron paquetes con datos citogenéticos y gaps de ensamble de humano y ratón, para que los futuros usuarios puedan probar fácilmente el paquete.

## ABSTRACT

In the last years, the new technologies for high-throughput sequencing allowed a considerable reduction of time and monetary cost associated with the sequencing of complete genomes. This development has generated a large volume of data that typically goes through a review process where visualization plays an essential role. Currently there are several programs and browsers that can represent genomic features in chromosomal context such as Cvit, PhenoGram, GViewer, GBrowse, among others.

However, most of these programs are external to R, a statistical software that constituted the most used working environment for the analysis of this type of information.

Based in the previous and in order to facilitate the workflow in genome projects, the goal of this project was to create a package in R able to graph elements such as genes, variants and regulators along the chromosome elements. The package was developed from previously used codes in the Laboratory of Genetics Systems and Biomedical Genomics (GENOMED Lab). These codes were cleared, complemented and finally packaged in a program called chromPlot. It was also developed a package with cytogenetic data and gaps of human and mouse assembly, for future users that wants to easily test the package. Finally, it was created a tutorial that shows different usage examples, including graphs of differential expression, gene density, genetic polymorphisms and synteny between human and mouse. Notably chromPlot may interact with other R packages for data from public repositories and monitoring of small regions with nucleotide resolution.