
Resumen

En las últimas décadas, los avances en la tecnología de secuenciación han producido cantidades significativas de datos genómicos, hecho que ha revolucionado nuestra comprensión de la biología. Sin embargo, la cantidad de datos generados ha superado con creces nuestra capacidad para interpretarlos.

Descifrar el código de la vida es un gran reto. A pesar de los numerosos avances realizados, nuestra comprensión del mismo sigue siendo mínima, y apenas estamos empezando a descubrir todo su potencial, por ejemplo, en áreas como la medicina de precisión o la farmacogenómica.

El objetivo principal de esta tesis es avanzar en nuestra comprensión de la vida proponiendo una aproximación holística mediante un enfoque basado en modelos que consta de tres artefactos: i) un esquema conceptual del genoma, ii) un método para su aplicación en el mundo real, y iii) el uso de ontologías fundacionales para representar el conocimiento del dominio de una forma más precisa y explícita. Las dos primeras contribuciones se han validado mediante la implementación de sistemas de información genómicos basados en modelos conceptuales. La tercera contribución se ha validado mediante experimentos empíricos que han evaluado si el uso de ontologías fundacionales conduce a una mejor comprensión del dominio genómico.

Los artefactos generados ofrecen importantes beneficios. En primer lugar, se han generado procesos de gestión de datos más eficientes, lo que ha permitido mejorar los procesos de extracción de conocimientos. En segundo lugar, se ha logrado una mejor comprensión y comunicación del dominio.