

# Aprende a utilizar los flujos de análisis bioinformáticos internos del Inmegen

Identificación de variantes somáticas (WES/WGS)

Profesores: Dra. Alejandra Cervera  
Dra. Laura Gómez  
Dr. Daniel Pérez



# Repaso clase anterior

1. ¿Dudas del pipeline VC-Germline?

Repositorio de la clase

[https://github.com/INMEGEN/Clase\\_pipelines/tree/main](https://github.com/INMEGEN/Clase_pipelines/tree/main)

# Temario del curso

- Repaso de Bash
- Introducción a Nextflow y Docker
- Cuantificación y análisis de expresión diferencial
- Identificación automatizada de variantes de datos de RNA-seq
- Identificación automatizada de variantes germinales
- **Identificación automatizada de variantes somáticas**

# Identificación conjunta de variantes germinales (WES/WGS)

# Variante genética

El Instituto Nacional del Cáncer (NIH) de Estados Unidos define una variante como:

Una alteración en la secuencia más común de nucleótidos del ADN. El término variante se usa para describir una alteración que puede ser benigna, patógena o de repercusión incierta. Este término se usa cada vez más en lugar del término mutación. También se llama variación de secuencia, variación genética, variante de secuencia y variante genética.

# Variante de línea germinal

El Instituto Nacional del Cáncer (NIH) de Estados Unidos define una variante de línea germinal como:

Variante que se encuentra en una célula reproductora (óvulo o espermatozoide) y que está presente en el ADN de todas las células de la descendencia. Una variante de la línea germinal pasa del progenitor a su descendencia, por lo tanto, **es hereditaria**. También se llama mutación de la línea germinal y variante germinal.

# Variante somática

El Instituto Nacional del Cáncer (NIH) de Estados Unidos define una variante de línea germinal como:

Alteración del ADN que ocurre después de la concepción. Las variantes somáticas se pueden presentar en cualquiera de las células del cuerpo, excepto en las células germinativas (espermatozoides y óvulos), y, por lo tanto, no pasan a los hijos o hijas. En ocasiones, estas alteraciones causan cáncer u otras enfermedades.

En el entorno de la genética del cáncer, una variante somática es aquella variante que se produce en el ADN antes de o durante la formación del tumor. También se llama mutación somática.

# Identificación de variantes somáticas de datos de exoma o genoma completo

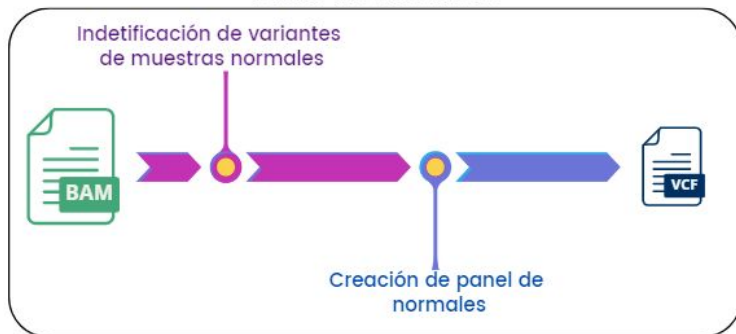
## Preprocesamiento



## Modo pareado



## Panel de normales



## Modo sin parear





### Muestras



Normales	Tumor
----------	-------



# Identificación de variantes somáticas (VC-Somatic)

Exploren el repositorio

[https://github.com/INMEGEN/Pipelines\\_INMEGEN/tree/Principal](https://github.com/INMEGEN/Pipelines_INMEGEN/tree/Principal)

Particularmente el directorio **VC-Somatic**

¿Cuántos flujo de nextflow componen este análisis?

# Ejercicio

Seguir las instrucciones del repositorio para correr el flujo de trabajo de NextFlow que se encuentra en el directorio VC-Somatic

¿dudas?