

Tema 2. Análisis de secuencias

Actualizado en: 24/01/2023

Objetivos

- ¿Por qué en bioinformática se usa tanto el texto plano?
- ¿Qué consecuencias tiene la diversidad de formatos?
- ¿Qué ventajas y desventajas tienen los archivos binarios?

Códigos IUPAC. Nucleótidos

símbolo	significado	símbolo	significado
A	Adenine	K	G or T
C	Cytosine	M	A or C
G	Guanine	B	C or G or T
T (or U)	Thymine (or Uracil)	D	A or G or T
R	A or G	H	A or C or T
Y	C or T	V	A or C or G
S	G or C	N	any base
W	A or T	. or -	gap

Códigos IUPAC. Aminoácidos

Símbolo	3 letras	aminoácido	Símbolo	3 letras	aminoácido
A	Ala	Alanine	M	Met	Methionine
C	Cys	Cysteine	N	Asn	Asparagine
D	Asp	Aspartic Acid	P	Pro	Proline
E	Glu	Glutamic Acid	Q	Gln	Glutamine
F	Phe	Phenylalanine	R	Arg	Arginine
G	Gly	Glycine	S	Ser	Serine
H	His	Histidine	T	Thr	Threonine
I	Ile	Isoleucine	V	Val	Valine
K	Lys	Lysine	W	Trp	Tryptophan
L	Leu	Leucine	Y	Tyr	Tyrosine

Formatos de texto plano

Texto plano es cualquier archivo o conjunto de datos compuesto únicamente por **caracteres**. Se entiende por **caracteres** los símbolos legibles comunes, como letras, números, signos de puntuación, espacios y poco más. Ventaja: la codificación estándar de los caracteres (ASCII, UTF-8, etc) lo hace universal.

Ejemplos de formato plano: FASTA, FASTQ, EMBL, BED, SAM, VCF, GFF, PDB, JSON...

Formatos binarios

Los archivos en formato **binario** incluyen al menos partes que no pueden ser correctamente interpretadas como caracteres (e.g., números reales).

Ventajas: representar cualquier tipo de datos y de forma más eficiente.

Ejemplos: archivos comprimidos, PED binarios (.bed, de plink), BAM, BCF, HDF5...

Representación de secuencias

- Los ácidos nucleicos se representan siempre de 5' a 3'.
- Los aminoácidos se representan del extremo N-terminal al C-terminal.
- Casi todos los formatos numeran las bases empezando por 1 (*1-start, fully-closed*):

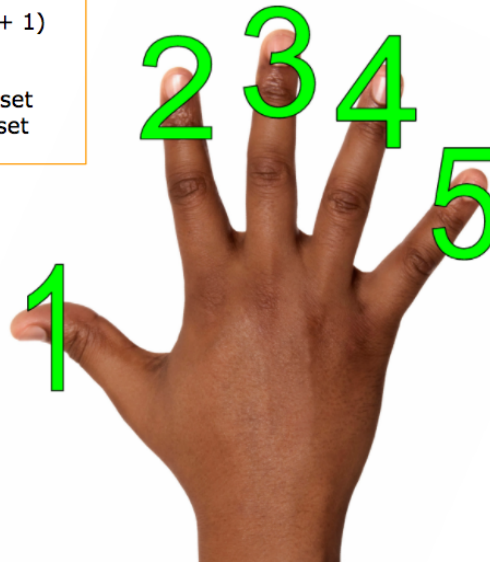
1-Start, Fully-Closed
closed-start (included)
closed-end (included)

Range= 1-5

Size = Stop - Start (+ 1)
5 = 5 - 1 (+1)

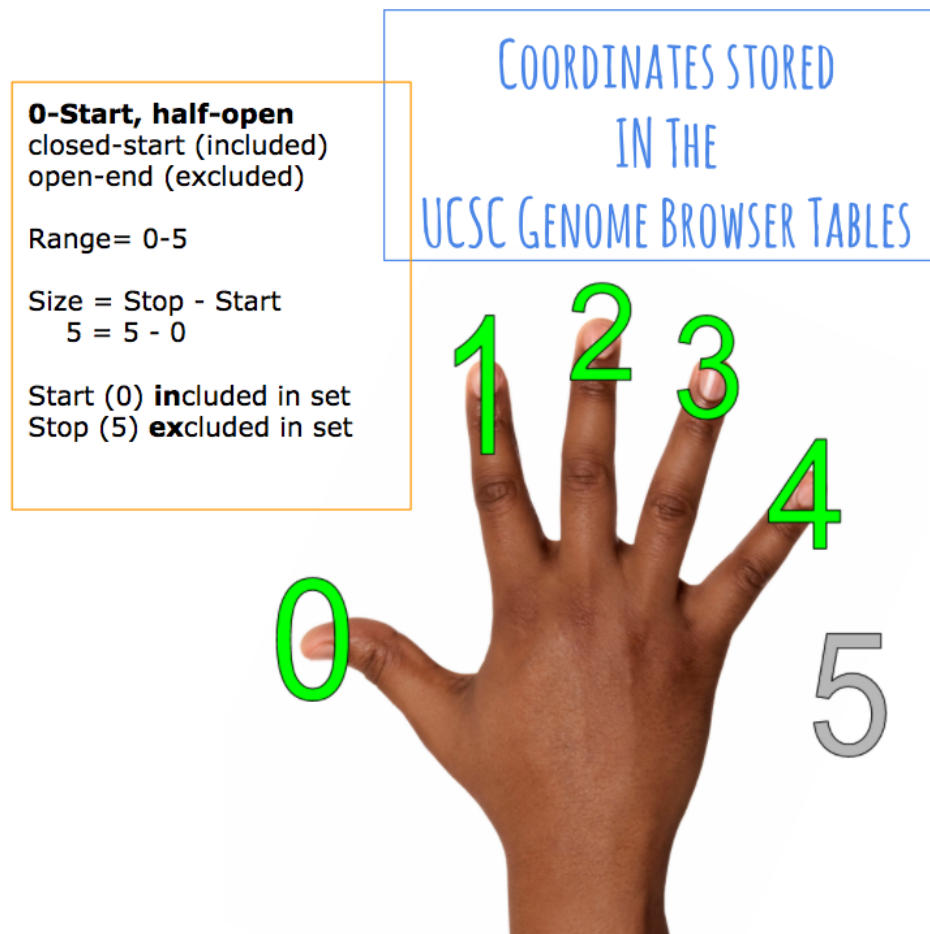
Start (1) included in set
Stop (5) included in set

COORDINATES POSITIONED
WITHIN THE UCSC GENOME
BROWSER WEB INTERFACE



Representación de secuencias

Las tablas del [navegador genómico de la UCSC](#), en formato BED numeran los nucleótidos de manera diferente, *0-start, half-open*:



Formato FASTA

>SEQUENCE_1

MTEITAAMVKELRESTGAGMMDCKNALSETNGDFDKAVQLLREKGLGKAAKKADRLAAEG
LVSVKVSDDFTIAAMRPSYLSYEDLDMTFVENEYKALVAELEKENEERRRLKDPNKPEHK
IPQFASRKQLSDAILKEAEEKIKEELKAQGKPEKIWDNIIPGKMNSFIADNSQLDSKLT
MGQFYVMDDKKTVEQVIAEKEKEFGGKIKIVEFICFEVGEGLEKKTEDFAAEVAAQL

>SEQUENCE_2

SATVSEINSETDFVAKNDQFIALTKDTTAHIQSNSLQSVEELHSSTINGVKFEEYLKSQI
ATIGENLVVRRFATLKAGANGVVNGYIHTNGRVGVVIAAACDSAEVASKSRDLLRQICMH

Solo secuencias de un mismo tipo (proteína o ácidos nucleicos) en un archivo.

Formato FASTQ

```
@SRR001666.1 071112_SLXA-EAS1_s_7:5:1:817:345 length=72
GGGTGATGGCCGCTGCCGATGGCGTCAAATCCCACCAAGTTACCCTTAACAACCTTAAGGGTTTTCAAATAGA
+SRR001666.1 071112_SLXA-EAS1_s_7:5:1:817:345 length=72
IIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIII9IG9ICIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIDIIIIIII>IIIIII/
@SRR001666.2 071112_SLXA-EAS1_s_7:5:1:801:338 length=72
G TTCAGGGATACGACGTTTGTATTTTAAGAATCTGAAGCAGAAGTCGATGATAATACGCGTCGTTTTATCAT
+SRR001666.2 071112_SLXA-EAS1_s_7:5:1:801:338 length=72
IIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIII6IBIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIIGII>IIIII-I)8I
```

4 líneas por secuencia: @nombre, secuencia,+(nombre, opcional) y calidades.

Formato FASTQ. Calidades

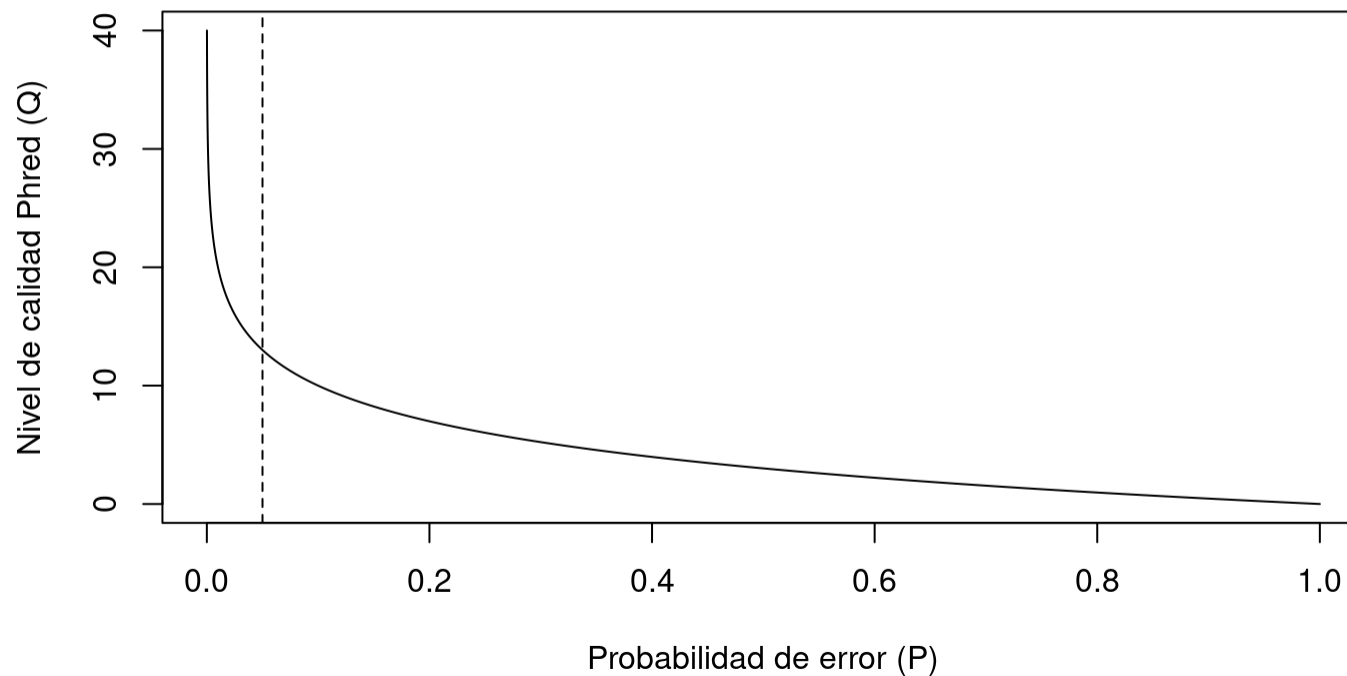
[illegible]

S - Sanger	Phred+33,	raw reads typically (0, 40)
X - Solexa	Solexa+64,	raw reads typically (-5, 40)
I - Illumina 1.3+	Phred+64,	raw reads typically (0, 40)
J - Illumina 1.5+	Phred+64,	raw reads typically (3, 41)
	with 0=unused, 1=unused,	2=Read Segment Quality Control Indicator (bold)
L - Illumina 1.8+	Phred+33,	raw reads typically (0, 41)
P - PacBio	Phred+33,	HiFi reads typically (0, 93)

Formato FASTQ. Nivel de calidad Phred.

$$Q = -10 \cdot \log_{10} P$$

$$P = 10^{-\frac{Q}{10}}$$



Formato EMBL. Cabecera

ID X64011; SV 1; linear; genomic DNA; STD; PR0; 756 BP.
XX
AC X64011; S78972;
XX
SV X64011.1
XX
DT 28-APR-1992 (Rel. 31, Created)
DT 30-JUN-1993 (Rel. 36, Last updated, Version 6)
XX
DE *Listeria ivanovii* sod gene for superoxide dismutase
XX
KW sod gene; superoxide dismutase.
XX
OS *Listeria ivanovii*
OC Bacteria; Firmicutes; Bacillus/Clostridium group;
OC Bacillus/Staphylococcus group; *Listeria*.
XX
RN [1]
RX MEDLINE; 92140371.
RA Haas A., Goebel W.;
RT "Cloning of a superoxide dismutase gene from *Listeria ivanovii* by
RT functional complementation in *Escherichia coli* and characterization of the
RT gene product.";
RL Mol. Gen. Genet. 231:313-322(1992).

Formato EMBL. *Features Table*

FH	Key	Location/Qualifiers
FH		
FT	source	1..756
FT		/db_xref="taxon:1638"
FT		/organism="Listeria ivanovii"
FT		/strain="ATCC 19119"
FT		/mol_type="genomic DNA"
FT	regulatory	95..100
FT		/gene="sod"
FT		/regulatory_class="ribosome_binding_site"
FT	CDS	109..717
FT		/transl_table=11
FT		/gene="sod"
FT		/EC_number="1.15.1.1"
FT		/db_xref="InterPro:IPR001189"
FT		/db_xref="UniProtKB/Swiss-Prot:P28763"
FT		/product="superoxide dismutase"
FT		/protein_id="CAA45406.1"
FT		/translation="MTYELPKLPYTYDALEPNFDKETMEIHYTEKHHNIYVTKLNEAVSG HAELASKPGEELVANLDSVP E EIRGAVRNHGGGHANHTLFWSSLSPNGGGAPTGNLKAA IESEFGTFDEFKEKFNA AAAARFGSGWAWLVVNNGKLEIVSTANQDSPLSEGKTPVLGL DVWEHAYY LKFQNR RPEYIDTFWNVINWDERNKRFDAAK"

Formato EMBL. Secuencia

```
SQ   Sequence 756 BP; 247 A; 136 C; 151 G; 222 T; 0 other;
      cggtattttaa ggtgttacat agttctatgg aaataggggtc tatacctttc gccttacaat      60
      gtaatttctt ttcacataaa taataaaciaa tccgaggagg aatttttaat gacttacgaa      120
      ttacaaaat  taccttatac ttatgatgct ttggagccga attttgataa agaaacaatg      180
      gaaattcact atacaaagca ccacaatatt tatgtaacaa aactaaatga agcagtctca      240
      ggacacgcag aacttgcaag taaacctggg gaagaattag ttgctaattct agatagcggt      300
      cctgaagaaa ttcgtggcgc agtacgtaac cacgggtggg gacatgctaa ccatacttta      360
      ttctgggtcta gtcttagccc aaatgggtgg ggtgctccaa ctggtaactt aaaagcagca      420
      atcgaaagcg aattcggcac atttgatgaa ttcaaagaaa aattcaatgc ggcagctgcg      480
      gctcgttttg gttcaggatg ggcatggcta gtagtgaaca atggtaaact agaaattggt      540
      tccactgcta accaagattc tccacttagc gaaggtaaaa ctccagttct tggcttagat      600
      gtttggggaac atgcttatta tcttaaattc caaaaccgtc gtcctgaata cattgacaca      660
      ttttggaatg taattaactg ggatgaacga aataaacgct ttgacgcagc aaaataatta      720
      tcgaaaggct cacttaggtg ggtcttttta tttcta                                756
```

//

Formato GTF/GFF (*General Feature Format*)

```
##gff-version 3.1.26
##sequence-region ctg123 1 1497228
ctg123 . gene 1000 9000 . + . ID=gene00001;Name=EDEN
ctg123 . TF_binding_site 1000 1012 . + . Parent=gene00001
ctg123 . mRNA 1050 9000 . + . ID=mRNA00001;Parent=gene00001
ctg123 . mRNA 1050 9000 . + . ID=mRNA00002;Parent=gene00001
ctg123 . mRNA 1300 9000 . + . ID=mRNA00003;Parent=gene00001
ctg123 . exon 1300 1500 . + . Parent=mRNA00003
ctg123 . exon 1050 1500 . + . Parent=mRNA00001,mRNA00002
ctg123 . exon 3000 3902 . + . Parent=mRNA00001,mRNA00003
ctg123 . exon 5000 5500 . + . Parent=mRNA00001,mRNA00002,mRNA00003
ctg123 . exon 7000 9000 . + . Parent=mRNA00001,mRNA00002,mRNA00003
ctg123 . CDS 1201 1500 . + 0 ID=cds00001;Parent=mRNA00001
ctg123 . CDS 3000 3902 . + 0 ID=cds00001;Parent=mRNA00001
ctg123 . CDS 5000 5500 . + 0 ID=cds00001;Parent=mRNA00001
ctg123 . CDS 7000 7600 . + 0 ID=cds00001;Parent=mRNA00001
ctg123 . CDS 1201 1500 . + 0 ID=cds00002;Parent=mRNA00002
ctg123 . CDS 5000 5500 . + 0 ID=cds00002;Parent=mRNA00002
ctg123 . CDS 7000 7600 . + 0 ID=cds00002;Parent=mRNA00002
ctg123 . CDS 3301 3902 . + 0 ID=cds00003;Parent=mRNA00003
ctg123 . CDS 5000 5500 . + 1 ID=cds00003;Parent=mRNA00003
...
```


Format GTF/GFF (General Feature Format)

[<https://github.com/The-Sequence-Ontology/Specifications/blob/master/gff3.md>]

Columna	Descripción
1	Identificador de secuencia.
2	Fuente de la anotación.
3	Tipo.
4-5	Principio y fin.
6	Puntuación.
7	Cadena.
8	Fase (solo para CDS).
9	Lista de atributos

Formato GTF/GFF

Ejemplo de código de R para leer un archivo GFF3:

```
# Cargar la libreria:
library('ape')
# Definir la localización del archivo en dos variables "d" y "f":
d <- "https://ftp.ensembl.org/pub/release-86/gff3/homo_sapiens/"
f <- "Homo_sapiens.GRCh38.86.chromosome.MT.gff3.gz"
# Descargar el archivo:
download.file(paste0(d, f), "mt_gff3.gz")
# Leer el archivo a la tabla "gff.mito":
gff.mito <- read.gff("mt_gff3.gz", GFF3 = TRUE)
# Operar sobre "gff.mito", por ejemplo, tabular los tipos:
table(gff.mito$type)
# O extraer los inicios de todos los exones:
gff.mito$start[gff.mito$type == "exon"]
```

Formato GTF/GFF

```
library('ape')
d <- "https://ftp.ensembl.org/pub/release-86/gff3/homo_sapiens/"
f <- "Homo_sapiens.GRCh38.86.chromosome.MT.gff3.gz"
download.file(paste0(d, f), "mt_gff3.gz")
gff.mito <- read.gff("mt_gff3.gz", GFF3 = TRUE)
table(gff.mito$type)
```

```
##
## biological_region      CDS      chromosome      exon
##           1           13           1           37
##           gene      mRNA      mt_gene      transcript
##           15           13           22           24
```

```
gff.mito$start[gff.mito$type == "exon"]
```

```
## [1] 577 648 1602 1671 3230 3307 4263 4329 4402 4470 5512 5587
## [13] 5657 5761 5826 5904 7446 7518 7586 8295 8366 8527 9207 9991
## [25] 10059 10405 10470 10760 12138 12207 12266 12337 14149 14674 14747 15888
## [37] 15956
```

Formato BED (*Browser Extensible Data*)

(<https://genome.ucsc.edu/FAQ/FAQformat.html#format1>)

```
browser position chr7:127471196-127495720
```

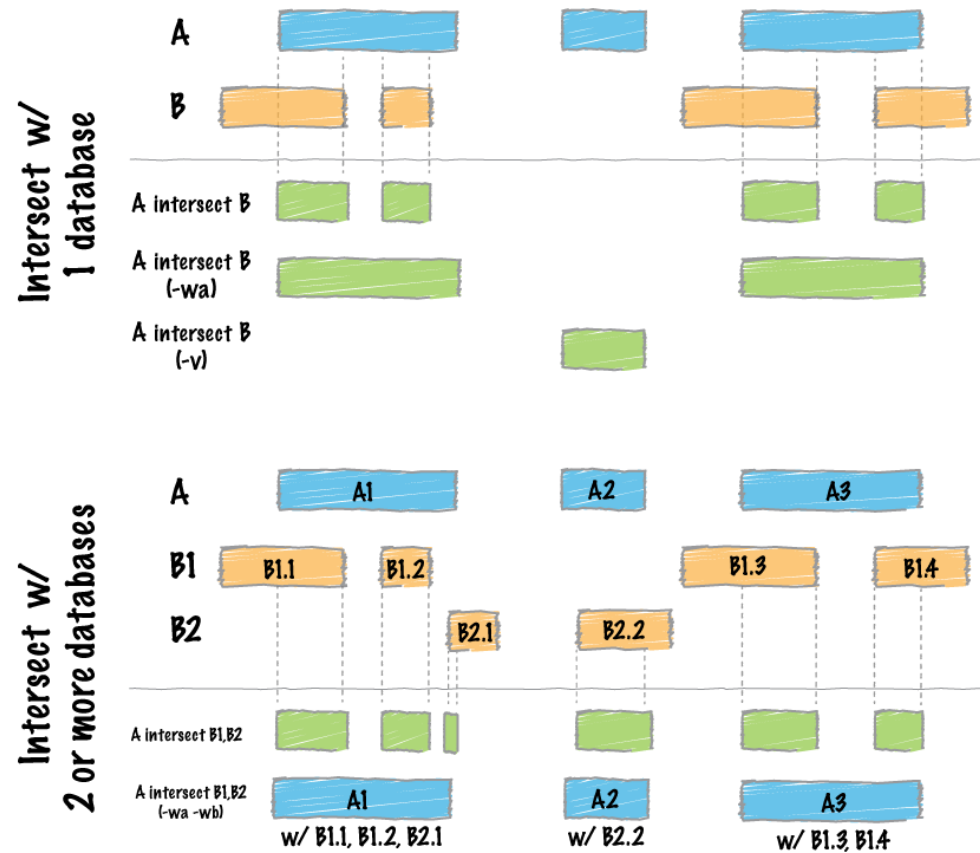
```
browser hide all
```

```
track name="ItemRGBDemo" description="Item RGB demonstration" visibility=2 itemRgb="On"
```

```
chr7    127471196  127472363  Pos1    0    +    127471196  127472363  255,0,0
chr7    127472363  127473530  Pos2    0    +    127472363  127473530  255,0,0
chr7    127473530  127474697  Pos3    0    +    127473530  127474697  255,0,0
chr7    127474697  127475864  Pos4    0    +    127474697  127475864  255,0,0
chr7    127475864  127477031  Neg1    0    -    127475864  127477031  0,0,255
chr7    127477031  127478198  Neg2    0    -    127477031  127478198  0,0,255
chr7    127478198  127479365  Neg3    0    -    127478198  127479365  0,0,255
chr7    127479365  127480532  Pos5    0    +    127479365  127480532  255,0,0
chr7    127480532  127481699  Neg4    0    -    127480532  127481699  0,0,255
```

Bedtools

(<https://bedtools.readthedocs.io/en/latest/>)



Formato BED

```
suppressWarnings(suppressMessages(library('genomation')))  
tab.file1 <- system.file("extdata/tab1.bed", package = "genomation")  
readGeneric(tab.file1, header = TRUE, keep.all.metadata = TRUE)
```

GRanges object with 6 ranges and 3 metadata columns:

	seqnames	ranges	strand	cpGNum	gcNum	perCpg
	<Rle>	<IRanges>	<Rle>	<integer>	<integer>	<numeric>
## [1]	chr21	9437272-9439473	*	285	1426	25.9
## [2]	chr21	9483485-9484663	*	165	818	28.0
## [3]	chr21	9647866-9648116	*	18	168	14.4
## [4]	chr21	9708935-9709231	*	31	218	20.9
## [5]	chr21	9825442-9826296	*	120	568	28.1
## [6]	chr21	9909011-9909218	*	20	143	19.3

seqinfo: 1 sequence from an unspecified genome; no seqlengths

[genomation](#)

[Formato SAM]

([https://en.wikipedia.org/wiki/SAM_\(file_format\)](https://en.wikipedia.org/wiki/SAM_(file_format))).

Introducción

```
Coord      12345678901234  5678901234567890123456789012345
ref        AGCATGTTAGATAA**GATAGCTGTGCTAGTAGGCAGTCAGCGCCAT

+r001/1      TTAGATAAAGGATA*CTG
+r002      aaaAGATAA*GGATA
+r003      gcctaAGCTAA
+r004      ATAGCT.....TCAGC
-r003      ttagctTAGGC
-r001/2      CAGCGGCAT
```

Alineamiento de 6 lecturas cortas a un genoma de referencia. r001/1 i r001/2: lecturas apareadas. Minúsculas: extremos no alineados.

Formato SAM. Ejemplo

```
@HD VN:1.6 S0:coordinate
@SQ SN:ref LN:45
r001 99 ref 7 30 8M2I4M1D3M = 37 39 TTAGATAAAGGATACTG *
r002 0 ref 9 30 3S6M1P1I4M * 0 0 AAAAGATAAGGATA *
r003 0 ref 9 30 5S6M * 0 0 GCCTAAGCTAA * SA:Z:ref,29,-,6H5M,17,0;
r004 0 ref 16 30 6M14N5M * 0 0 ATAGCTTCAGC *
r003 2064 ref 29 17 6H5M * 0 0 TAGGC * SA:Z:ref,9,+,5S6M,30,1;
r001 147 ref 37 30 9M = 7 -39 CAGCGGCAT * NM:i:1
```

La cadena CIGAR **8M2I4M1D3M** describe cómo se alinea la secuencia:

- 8M: 8 nucleótidos alineados (*matched*).
- 2I: 2 nucleótidos insertados.
- 4M: 4 nucleótidos alineados.
- 1D: 1 nucleótido eliminado (*deleted*).
- 3M: 3 nucleótidos alineados.

"S" (*soft clipped*) y "H" (*hard clipped*) indican extremos no alineados.

Formato SAM. Campos obligatorios

Columna	Nombre	Tipo	Descripción
1	QNAME	caracteres	Nombre de la secuencia corta
2	FLAG	número	Marcas binarias
3	RNAME	caracteres	Nombre de la secuencia de referencia
4	POS	número	Posición izquierda de mapeo (base 1)
5	MAPQ	número	Calidad de mapaje (escala Phred)
6	CIGAR	caracteres	Descripción de alineamiento codificada
7	RNEXT	caracteres	Referencia donde mapea la pareja (si hay)
8	PNEXT	número	Posición de la pareja (si hay)
9	TLEN	número	Longitud observada del fragmento
10	SEQ	caracteres	Secuencia del segmento
11	QUAL	caracteres	ASCII de calidades de bases (+33, en Phred)

Formato SAM. Marcas binarias

Hay 10 tipos
de personas:
las que entienden
binario y
las que no

Formato SAM. Marcas binarias

Decimal	Binario	Descripción
1	000000000001	Lecturas emparejadas.
2	000000000010	Alineamiento concordante.
4	000000000100	Lectura no mapeada.
8	000000001000	Pareja no mapeada.
16	000000010000	SEQ invertida y complementada.
32	000000100000	SEQ de pareja invertida-complementada.
64	000001000000	Primera lectura de la pareja.
128	000010000000	Última lectura de la pareja.
256	000100000000	Alineamiento secundario.
512	001000000000	No pasa los filtros de calidad.

Formato VCF

```
##fileformat=VCFv4.0
##fileDate=20110705
##reference=1000GenomesPilot-NCBI37
##phasing=partial
##INFO=<ID=NS,Number=1,Type=Integer,Description="Number of Samples With Data">
##INFO=<ID=DP,Number=1,Type=Integer,Description="Total Depth">
##INFO=<ID=AF,Number=.,Type=Float,Description="Allele Frequency">
##INFO=<ID=AA,Number=1,Type=String,Description="Ancestral Allele">
##INFO=<ID=DB,Number=0,Type=Flag,Description="dbSNP membership, build 129">
##INFO=<ID=H2,Number=0,Type=Flag,Description="HapMap2 membership">
##FILTER=<ID=q10,Description="Quality below 10">
##FILTER=<ID=s50,Description="Less than 50% of samples have data">
##FORMAT=<ID=GQ,Number=1,Type=Integer,Description="Genotype Quality">
##FORMAT=<ID=GT,Number=1,Type=String,Description="Genotype">
##FORMAT=<ID=DP,Number=1,Type=Integer,Description="Read Depth">
##FORMAT=<ID=HQ,Number=2,Type=Integer,Description="Haplotype Quality">
```

#CHROM	POS	ID	REF	ALT	QUAL	FILTER	INFO	FORMAT	Sample1	Sample2
2	4370	rs6057	G	A	29	.	NS=2;DP=13;AF=0.5;DB;H2	GT:GQ:DP:HQ	0 0:48:1:52,51	1 1:48:1:52,51
2	7330	.	T	A	3	q10	NS=5;DP=12;AF=0.017	GT:GQ:DP:HQ	0 0:46:3:58,50	0 0:46:3:58,50
2	110696	rs6055	A	G,T	67	PASS	NS=2;DP=10;AF=0.333,0.667;AA=T;DB	GT:GQ:DP:HQ	1 2:21:6:23,27	2 2:21:6:23,27
2	130237	.	T	.	47	.	NS=2;DP=16;AA=T	GT:GQ:DP:HQ	0 0:54:7:56,60	0 0:54:7:56,60
2	134567	microsat1	GTCT	G,GTACT	50	PASS	NS=2;DP=9;AA=G	GT:GQ:DP	0/1:35:4	0/1:35:4

Formato VCF

=VCFv4.0

0110705

1000GenomesPilot-NCBI37

rtial

S,Number=1,Type=Integer,Description="Number of Samples With Data">

P,Number=1,Type=Integer,Description="Total Depth">

F,Number=.,Type=Float,Description="Allele Frequency">

A,Number=1,Type=String,Description="Ancestral Allele">

B,Number=0,Type=Flag,Description="dbSNP membership, build 129">

2,Number=0,Type=Flag,Description="HapMap2 membership">

=q10,Description="Quality below 10">

=s50,Description="Less than 50% of samples have data">

=GQ,Number=1,Type=Integer,Description="Genotype Quality">

=GT,Number=1,Type=String,Description="Genotype">

=DP,Number=1,Type=Integer,Description="Read Depth">

=HQ,Number=2,Type=Integer,Description="Haplotype Quality">

ID	REF	ALT	QUAL	FILTER	INFO	FORMAT	Sample1	Sample2
rs6057	G	A	29	.	NS=2;DP=13;AF=0.5;DB;H2	GT:GQ:DP:HQ	0 0:48:1:52,51	1 0:48:8:51,5
.	T	A	3	q10	NS=5;DP=12;AF=0.017	GT:GQ:DP:HQ	0 0:46:3:58,50	0 1:3:5:65,3
6 rs6055	A	G,T	67	PASS	NS=2;DP=10;AF=0.333,0.667;AA=T;DB	GT:GQ:DP:HQ	1 2:21:6:23,27	2 1:2:0:18,2
7 .	T	.	47	.	NS=2;DP=16;AA=T	GT:GQ:DP:HQ	0 0:54:7:56,60	0 0:48:4:56,5
7 microsat1	GTCT	G,GTACT	50	PASS	NS=2;DP=9;AA=G	GT:GQ:DP	0/1:35:4	0/2:17:2

Formato VCF

ilot-NCBI37

```
type=Integer,Description="Number of Samples With Data">
type=Integer,Description="Total Depth">
type=Float,Description="Allele Frequency">
type=String,Description="Ancestral Allele">
type=Flag,Description="dbSNP membership, build 129">
type=Flag,Description="HapMap2 membership">
tion="Quality below 10">
tion="Less than 50% of samples have data">
,Type=Integer,Description="Genotype Quality">
,Type=String,Description="Genotype">
,Type=Integer,Description="Read Depth">
,Type=Integer,Description="Haplotype Quality">
```

REF	ALT	QUAL	FILTER	INFO	FORMAT	Sample1	Sample2	Sample3
G	A	29	.	NS=2;DP=13;AF=0.5;DB;H2	GT:GQ:DP:HQ	0 0:48:1:52,51	1 0:48:8:51,51	1/1:43:5:
T	A	3	q10	NS=5;DP=12;AF=0.017	GT:GQ:DP:HQ	0 0:46:3:58,50	0 1:3:5:65,3	0/0:41:3
A	G,T	67	PASS	NS=2;DP=10;AF=0.333,0.667;AA=T;DB	GT:GQ:DP:HQ	1 2:21:6:23,27	2 1:2:0:18,2	2/2:35:4
T	.	47	.	NS=2;DP=16;AA=T	GT:GQ:DP:HQ	0 0:54:7:56,60	0 0:48:4:56,51	0/0:61:2
GTCT	G,GTACT	50	PASS	NS=2;DP=9;AA=G	GT:GQ:DP	0/1:35:4	0/2:17:2	1/1:40:3

Formato VCF

```
Description="Number of Samples With Data">
Description="Total Depth">
Description="Allele Frequency">
Description="Ancestral Allele">
Description="dbSNP membership, build 129">
Description="HapMap2 membership">
Description="y below 10">
Description="han 50% of samples have data">
r,Description="Genotype Quality">
r,Description="Genotype">
r,Description="Read Depth">
r,Description="Haplotype Quality">
```

QUAL	FILTER	INFO	FORMAT	Sample1	Sample2	Sample3
29	.	NS=2;DP=13;AF=0.5;DB;H2	GT:GQ:DP:HQ	0 0:48:1:52,51	1 0:48:8:51,51	1/1:43:5:.,.
3	q10	NS=5;DP=12;AF=0.017	GT:GQ:DP:HQ	0 0:46:3:58,50	0 1:3:5:65,3	0/0:41:3
67	PASS	NS=2;DP=10;AF=0.333,0.667;AA=T;DB	GT:GQ:DP:HQ	1 2:21:6:23,27	2 1:2:0:18,2	2/2:35:4
47	.	NS=2;DP=16;AA=T	GT:GQ:DP:HQ	0 0:54:7:56,60	0 0:48:4:56,51	0/0:61:2
50	PASS	NS=2;DP=9;AA=G	GT:GQ:DP	0/1:35:4	0/2:17:2	1/1:40:3

Formato VCF

```
Number of Samples With Data">
Total Depth">
Allele Frequency">
Ancestral Allele">
SNP membership, build 129">
pMap2 membership">
```

```
samples have data">
n="Genotype Quality">
n="Genotype">
n="Read Depth">
n="Haplotype Quality">
```

INFO	FORMAT	Sample1	Sample2	Sample3
NS=2;DP=13;AF=0.5;DB;H2	GT:GQ:DP:HQ	0 0:48:1:52,51	1 0:48:8:51,51	1/1:43:5:.,.
NS=5;DP=12;AF=0.017	GT:GQ:DP:HQ	0 0:46:3:58,50	0 1:3:5:65,3	0/0:41:3
NS=2;DP=10;AF=0.333,0.667;AA=T;DB	GT:GQ:DP:HQ	1 2:21:6:23,27	2 1:2:0:18,2	2/2:35:4
NS=2;DP=16;AA=T	GT:GQ:DP:HQ	0 0:54:7:56,60	0 0:48:4:56,51	0/0:61:2
NS=2;DP=9;AA=G	GT:GQ:DP	0/1:35:4	0/2:17:2	1/1:40:3

Formato PDB (*Protein Data Bank*)

```
HEADER      EXTRACELLULAR MATRIX                      22-JAN-98   1A3I
TITLE       X-RAY CRYSTALLOGRAPHIC DETERMINATION OF A COLLAGEN-LIKE
TITLE       2 PEPTIDE WITH THE REPEATING SEQUENCE (PRO-PRO-GLY)
...
EXPDTA      X-RAY DIFFRACTION
AUTHOR      R.Z.KRAMER,L.VITAGLIANO,J.BELLA,R.BERISIO,L.MAZZARELLA,
...
REMARK 350  BIOMOLECULE: 1
REMARK 350  APPLY THE FOLLOWING TO CHAINS: A, B, C
REMARK 350  BIOMT1   1  1.000000  0.000000  0.000000          0.00000
...
SEQRES      1  A      9  PRO PRO GLY PRO PRO GLY PRO PRO GLY
SEQRES      1  B      6  PRO PRO GLY PRO PRO GLY
...
ATOM         1  N      PRO A      1          8.316  21.206  21.530  1.00 17.44      N
ATOM         2  CA     PRO A      1          7.608  20.729  20.336  1.00 17.44      C
...
HETATM      130  C      ACY      401          3.682  22.541  11.236  1.00 21.19      C
HETATM      131  O      ACY      401          2.807  23.097  10.553  1.00 21.19      O
```

Hierarchical data format

- Desarrollado por [*The HDF Group*](#).
- Es un formato *abierto*. Actualment en versión 5.
- Almacenaje de muchos datos, de cualquier tipo.
- Metadatos incluidos: el archivo se describe a sí mismo.
- Es binario. Requiere programas específicos.

Herramientas y ambientes de computación

- Entornos gráficos: [Galaxy](#)
- Lenguajes de programación: Python, R, Julia, bash, awk...
- Control de versiones: git
- Gestión de ambientes: conda, pip
- La nube: AWS, etc.

