INTRODUCCION A LA GENETICA COMPUTACIONAL					
Semana	**Tema**	**Conceptos**	**Computacion**	**Capitulo Hum. Evolutionary genetics**	**Lecturas adicionales**
1	Introducción	Introducción al curso ADN, Cromosomas y dogma central Secuenciación de Nueva Generación Visualización de genes y proteínas	Genomic browser	**Chapter 2** Organization and Inheritance of the Human Genome (2.1 -2.5)	Nurk S, Koren S, Rhie A, Rautiainen M, Bzikadze AV, Mikheenko A, Vollger MR, Altemose N, Uralsky L, Gershman A, Aganezov S. The complete sequence of a human genome. Science. 2022 Apr 1;376(6588):44-53.
2	Secuenciación genética	Generación de datos, del ADN al VCF Variant Call formatting files Entender la información de un archivo VCF	Linea de Comandos	**Chapter 3** Human Genome Variation (3.1 and 3.2)	The Variant Call Format (VCF) Version 4.2 Specification. Danecek, P., Auton, A., Abecasis, G., Albers, C. A., Banks, E., DePristo, M. A., ... & 1000 Genomes Project Analysis Group. (2011). The variant call format and VCFtools. Bioinformatics, 27(15), 2156-2158. Chaitankar, Vijender, et al. "Next generation sequencing technology and genomewide data analysis: Perspectives for retinal research." Progress in retinal and eye research 55 (2016): 1-31 [Semana 2]
3	Manipulación de datos	Línea de comandos Línea de comandos para genómica Manipular un VCF con VCFtools	VCFtools		
4	Variación genética en humanos y diversidad	Variación en las poblaciones Proyecto de los 1000 Genomas Introducción a Plink y Plink vs VCF	Plink	**Chapter 4** Finding and Assaying Genome Diversity (from 4.1 to 4.6)	Auton et al.- A global reference for human genetic variation (2015). Genomes are failing on diversity- Alice popejoy. Data Management and Summary Statistics with PLINK. Christopher Chang in Julien Y. Dutheil, Statistical Population Genomics, Methods in Molecular Biology, vol. 2090, https://doi.org/10.1007/978-1-0716-0199-0_3.
5	Haplotipos y recombinación	Recombinación de cromosomas y Desequilibrio de ligamiento (LD) Identidad por estado e Identidad por descendencia Haplotipos y Patrones de LD Determinación de fase (phasing)	VCFtools/Plink	**Chapter 2** Organization and Inheritance of the Human Genome (**2.6-2.7**) **Chapter 4** Finding and Assaying Genome Diversity (**Seccion 4.9**)	The Structure of Haplotype Blocks in the Human Genome. SB Gabriel 2002. Browning & Browning - Identity by Descent Between Distant Relatives Detection and Applications (2012).
6	Imputación de datos	SNP array sequencing Imputación de datos Uso de referencias poblacionales para inferir datos	TopMed server	-	Das et al. 2018 - Genotype Imputation from Large Reference Panels. Li et al. 2009 -Genotype Imputation
7	Control de calidad de datos genéticos	Principios CARE y FAIR Control de calidad de datos genéticos	Plink, R	-	CARE-principles, The FAIR Guiding Principles for scientific data management and stewardship. Anderson - Data quality control for association studies Nature Protocols (2010).
8	Parentesco y genealogía genética	Cómo interpretar genealogías (pedigrees) Parentesco genético y cálculo del "kinship coefficient" Uso de software para inferir parentescos	KING	**Chapter 2** Organization and Inheritance of the Human Genome (2.6-2.7). **Chapter 18.3** Deducing Family and Genealogical Relationships	**Browning & Browning - Identity by Descent Between Distant Relatives Detection and Applications (2012) [otra vez!].** Speed, Balding - 2015 - Relatedness in the post-genomic era Is it still useful? Manichaikul - Robust relationship inference in genome-wide association studies (2010)
9	Segmentos no recombinantes del ADN	Cromosoma mitocondrial y cromosoma Y Haplogrupos	haplogrep	**Chapter 2** Organization and Inheritance of the Human Genome (2.8). Chapter 3 Human Genome Variation (3.3). Appendix	-

GENETICA DE POBLACIONES					
10	Introduccion a la Genetica de poblaciones	Fuerzas de la Evolución Deriva genética, Mutación, Migración y Selección	No	**Chapter 5** Processes Shaping Diversity. **Chapter 16** Evolutionary Insights into Simple Genetic Disease	Benton et al. - 2021 - The influence of evolutionary history on human health and disease. Prohaska et al. - 2019 - Human Disease Variation in the Light of Population Genomics. Ceballos et al. - 2018 - Runs of homozygosity Windows into population history and trait architecture
11	Analisis computacional de fuerzas evolutivas	Equilibrio de Hardy Weinberg Análisis computacional de las fuerzas evolutivas	plink		
12	Estratificación de la población	Estratificación de la población Análisis de componente principal (PCA)	Plink (PCA), R	**Chapter 14** What Happens When Populations Meet	Novembre et al. - 2008 - Genes mirror geography within Europe Acosta-Uribe, Juliana, et al. "A neurodegenerative disease landscape of rare mutations in Colombia due to founder effects." Genome Medicine 14.1 (2022): 1-22.
13	Ancestría Global	Ancestría global y ADMIXTURE Cómo modelar una población	ADMIXTURE Pong		Moreno-Estrada et al. - 2013 - Reconstructing the Population Genetic History of the Caribbean
14	Ancestría Local	Determinación de fase Determinación de ancestría local Secuenciación de lectura larga	RFMix2 Shapeit5		Blue et al. - 2019 - Local ancestry at APOE modifies Alzheimer's disease risk in Caribbean Hispanics. Maples et al. Maples et al. - 2013 - RFMix A discriminative modeling approach for rapid and robust local-ancestry inference

EPIDEMIOLOGIA GENETICA				
15	Introduccion a la Epidemiologia Genetica	Anotación de genomas y bases de datos poblacionales Análisis de patogenicidad In-silico Guías ACMG para interpretación de variantes	GnomAD, ExAC, 100GP CADD, SIFT, Polyphen	Ghosh et al. 2017 In Silico prediction algorithms. Gunning et al. 2020 - Assessing performance of pathogenicity predictors using clinically relevant variant datasets. Rojano, Regulatory variants from detection to predicting impact.
16	Curacion de variantes	Interpretación de variantes Bases de datos	wANNOVAR Omim, UniProt, LitVar	Richards et al. - 2015 - Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants A joint consensus recommendation of the AMCG/AMP. Strande et al. 2018 - Navigating the nuances of clinical sequence variant interpretation in Mendelian disease
17	Asociacion Gen-Enfermedad	Guías para la asociación de Gen-Enfermedad Estudios de segregación Mendeliana (mapeo de cigosidad) Ligamiento y LOD Score	Plink	Strande et al. - 2017 - Evaluating the Clinical Validity of Gene-Disease Associations An Evidence-Based Framework Developed by the Clinical genome Resource Ott 2011 - Family-based designs for genome-wide association studies Ott, Wang, Leal - 2015 - Genetic linkage analysis in the age of whole-genome sequencing
18	Genome Wide Association Studies (GWAS)	Diseño y estadística de GWAS Fenotipos discretos vs. continuos Estudios Caso-Control Enfoque estadístico de riesgo Genome Wide Association Studies Rare variant collapsing tests Regresión lineal	Plink R	Uffelmann, E., Huang, Q.Q., Munung, N.S. et al. Genome-wide association studies. Nat Rev Methods Primers 1, 59 (2021). https://doi.org/10.1038/s43586-021-00056-9 A tutorial on statistical methods for population association studies **Benefits and limitations of genome-wide association studies** Clarke et al. - 2011 - Basic statistical analysis in genetic case-control studies Gene Clinical Validity Curation Process Abdellaoui, Abdel et al. "15 years of GWAS discovery: Realizing the promise." American journal of human genetics vol. 110,2 (2023): 179-194. doi:10.1016/j.ajhg.2022.12.011
19	Polygenic Risk Score (PRS)	Utilidad de los PRS Extrapolando PRS entre poblaciones	Plink R	Torkamani, Ali, Nathan E. Wineinger, and Eric J. Topol. "The personal and clinical utility of polygenic risk scores." Nature Reviews Genetics 19.9 (2018): 581-590.