INTRODUCCION A LA GENETICA COMPUTACIONAL

Semana	Tema	Conceptos	Computacion	Capitulo Hum. Evolutionary genetics	Lecturas adicionales
1	Introduccion	Introduccion al curso	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.
1	Introduccion	ADN, Cromosomas y dogma central	Genomic browser	**Chapter 2** Organization and Inheritance of the Human Genome (2.1 -2.5)	
1	Introduccion	Secuenciacion de Nueva Generación	Genomic browser		
1	Introduccion	Visualizacion de genes y proteinas	Genomic browser		
2	Secuenciacion Genética	Generacion de datos, del ADN al 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]
2	Secuenciacion Genética	Variant Call formating files	Linea de Comandos		
2	Secuenciacion Genética	Entender la informacion de un archivo vcf	Linea de Comandos		
3	Manipulacion de datos	Linea de comandos	VCFtools		
3	Manipulacion de datos	Linea de comandos para genómica	VCFtools		
3	Manipulacion de datos	Manipular un vcf con vcftools	VCFtools		
4	Variación Genética en Humanos y diversidad	Variación en las poblaciones	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.
4	Variación Genética en Humanos y diversidad	Proyecto de los 1000 Genomas.	Plink		
4	Variación Genética en Humanos y diversidad	Introduccion a Plink	Plink		
5	Manipulacion de datos Genéticos con Plink	Genotyping rate	Plink		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	Manipulacion de datos Genéticos con Plink	Plink vs VCFtools	Plink		
5	Manipulacion de datos Genéticos con Plink	Variantes Multialelicas	Plink		
6	Haplotipos y Recombinación	Recombinacion de cromosomas y Desequilibrio de ligamiento (LD)	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	Haplotipos y Recombinación	Identidad por estado e Identitdad por descendencia	VCFtools/Plink		
6	Haplotipos y Recombinación	Haplotipos y Patrones de LD	VCFtools/Plink		
6	Haplotipos y Recombinación	Determinacion de fase (phasing)	VCFtools/Plink		
7	Imputación de datos	SNP array sequencing	TopMed server		Das et al. 2018 - Genotype Imputation from Large Reference Panels. Li et al. 2009 - Genotype Imputation
7	Imputación de datos	Imputación de datos	TopMed server		
7	Imputación de datos	Uso de referencias poblacionales para inferir datos	TopMed server		
8	Control de calidad de datos genéticos	Principios CARE y FAIR	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	Control de calidad de datos genéticos	Control de calidad de datos genéticos	Plink, R		
9	Parentesco y genealogía genetica	Como interpretar genealogias (pedigrees)	KING	**Chapter 2** Organization and Inheritance of the Human Genome (2.8). **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	Parentesco y genealogía genetica	Parentesco genético y cálculo de "kinship coefficient"	KING		
9	Parentesco y genealogía genetica	Uso de software para inferir parentescos	KING		
10	Segmentos no recombinantes del ADN	Cromosoma mitocondrial y cromosoma Y	haplogrep	**Chapter 2** Organization and Inheritance of the Human Genome (2.8). Chapter 3 Human Genome Variation (3.3). Appendix	
10	Segmentos no recombinantes del ADN	Haplogrupos	haplogrep		

POPULATION GENETICS

Semana	Tema	Conceptos	Computacion	Capitulo Hum. Evolutionary genetics	Lecturas adicionales
11	Introduccion a la Genetica de poblaciones	Fuerzas de la Evolucion	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	Introduccion a la Genetica de poblaciones	Deriva genetica, Mutación, Migración, y Selección	No		
12	Analisis computacional de fuerzas evolutivas	Equilibrio de Hardy Weinberg	plink		
12	Analisis computacional de fuerzas evolutivas	Como analizamos las fuerzas evolutivas computacionalmente	plink		
13	Estratificación de la población	Estratificación de la población	Plink (PCA), R	**Chapter 14** What Happens When Populations Meet	Novembre et al. - 2008 - Genes mirror geography within Europe
13	Estratificación de la población	Análisis de componente principal (PCA)	Plink (PCA), R		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.
14	Ancestría Global	Ancestría global y ADMIXTURE	ADMIXTURE		Moreno-Estrada et al. - 2013 - Reconstructing the Population Genetic History of the Caribbean
14	Ancestría Global	Como modelar una población	Pong		
15	Ancestría Local	Determinacion de fase	RFMix2		Blue et al. - 2019 - Local ancestry at APOE modifies Alzheimer's disease risk in Caribbean Hispanics. Maples et al.
15	Ancestría Local	Determinación de Ancestría Local	Shapeit5		Maples et al. - 2013 - RFMix A discriminative modeling approach for rapid and robust local-ancestry inference
15	Ancestría Local	Secuenciacion de lectura larga	Shapeit5		

EPIDEMIOLOGIA GENETICA

Semana	Tema	Conceptos	Computacion	Capitulo Hum. Evolutionary genetics	Lecturas adicionales
16	Introduccion a la Epidemiologia Genetica	Diseño de estudios genéticos	no		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	Introduccion a la Epidemiologia Genetica	Determinar el componente genetico de una enfermedad	no		
16	Introduccion a la Epidemiologia Genetica	Anotacion de genomas y bases de datos poblacionales	no		
16	Introduccion a la Epidemiologia Genetica	FAIR, CARE, ELSI	no		
17	Curacion de variantes	Guías ACMG para interpretacion de variantes	wANNOVAR		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	Curacion de variantes	Anotacion de genomas y bases de datos poblacionales	GnomAD, ExAC, 100GP		
17	Curacion de variantes	Analisis de patogenicidad In-silico	CADD, SIFT, Polyphen		
18	Asociacion Gen-Enfermedad	Guías para la asociacion de Gen-Enfermedad	Plink		Strande et al. - 2017 - Evaluating the Clinical Validity of Gene-Disease Associations An Evidence-Based Framework Developed by the Clinical genome Resource
18	Asociacion Gen-Enfermedad	Estudios de segregación Mendeliana (mapeo de cigosidad)	Plink		Ott 2011 - Family-based designs for genome-wide association studies
18	Asociacion Gen-Enfermedad	Ligamiento y LOD Score	Plink		Ott, Wang, Leal - 2015 - Genetic linkage analysis in the age of whole-genome sequencing
19	Estudios de Asociación caso-control	Estudios Caso-Control	Plink		A tutorial on statistical methods for population association studies
19	Estudios de Asociación caso-control	Enfoque estadistico de riesgo	Plink		**Benefits and limitations of genome-wide association studies**
19	Estudios de Asociación caso-control	Genome Wide Association Studies	Plink		Clarke et al. - 2011 - Basic statistical analysis in genetic case-control studies
19	Estudios de Asociación caso-control	Rare variant collapsing tests	Plink		Gene Clinical Validity Curation Process
20	Genome Wide Association Studies (GWAS)	Diseño y estadistica de GWAS	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
20	Genome Wide Association Studies (GWAS)	Fenotipos discretos vs. continuos	Plink R		
20	Genome Wide Association Studies (GWAS)	Regresion lineal	Plink R		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
21	Polygenic Risk Score (PRS)	Utilidad de los PRS	Plink		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.
21	Polygenic Risk Score (PRS)	Extrapolando PRS entre poblaciones	R		