

INTRODUCCION A LA GENETICA COMPUTACIONAL					
Semana	Tema	Conceptos	Computacion	Capitulo Hum. Evolutionary genetics	Lecturas adicionales
1	Introducción	Introducción 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, Bizkadze 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.
		ADN, Cromosomas y dogma central			
		Secuenciación de Nueva Generación			
		Visualización de genes y proteínas			
2	Secuenciación genética	Generación 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]
		Variant Call formatting files			
		Entender la información de un archivo VCF			
		Linea de comandos			
3	Manipulación de datos	Linea de comandos para genómica	VCFtools		
		Manipular un VCF con VCFtools			
		Variación en las poblaciones			
4	Variación genética en humanos y diversidad	Proyecto de los 1000 Genomas	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 falling on diversity- Alice popejoy.
		Introducción a Plink			
5	Manipulación de datos genéticos con Plink	Tasa de genotipificación y métricas de calidad	Plink		Data Management and Summary Statistics with PLINK. Christopher Chang in Julien Y. Duthell, Statistical Population Genomics. Methods in Molecular Biology, vol. 2090, https://doi.org/10.1007/978-1-0716-0199-0_3.
		Plink vs VCFtools			
		Variantes Multialélicas			
6	Haplotipos y recombinación	Recombinación 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 (Section 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).
		Identidad por estado e Identidad por descendencia			
		Haplotipos y Patrones de LD			
		Determinación de fase (phasing)			
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
		Imputación de datos			
		Uso de referencias poblacionales para inferir datos			
		Principios CARE y FAIR			
8	Control de calidad de datos genéticos	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).
9	Parentesco y genealogía genética	Cómo interpretar genealogías (pedigrees)	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)
		Parentesco genético y cálculo del "kinship coefficient"			
		Uso de software para inferir parentescos			
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	
		Haplogrupos			
GENETICA DE POBLACIONES					
11	Introduccion a la Genetica de poblaciones	Fuerzas de la Evolución	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
12	Análisis computacional de fuerzas evolutivas	Deriva genética, Mutación, Migración y Selección	plink		
13	Estratificación de la población	Equilibrio de Hardy Weinberg	Plink (PCA), R	Chapter 14 What Happens When Populations Meet	Novembre et al. - 2008 - Genes mirror geography within Europe Acosta-Urbe, Juliana, et al. "A neurodegenerative disease landscape of rare mutations in Colombia due to founder effects." Genome Medicine 14.1 (2022): 1-22. Moreno-Estrada et al. - 2013 - Reconstructing the Population Genetic History of the Caribbean
		Análisis computacional de las fuerzas evolutivas			
14	Ancestría Global	Estratificación de la población	ADMIXTURE		
		Ancestría global y ADMIXTURE	Pong		
15	Ancestría Local	Cómo modelar una población	RFMix2		Blue et al. - 2019 - Local ancestry at APOE modifies Alzheimer's disease risk in Caribbean Hispanics. Maples et al.
		Determinación de fase	ShapeIT5		Maples et al. - 2013 - RFMix A discriminative modeling approach for rapid and robust local-ancestry inference
		Determinación de ancestría local			
		Secuenciación de lectura larga			
EPIDEMIOLOGIA GENETICA					
16	Introduccion a la Epidemiologia Genetica	Diseño de estudios genéticos	noGnomAD, ExAC, 100GP	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.	
		Determinar el componente genético de una enfermedad			
		Anotación de genomas y bases de datos poblacionales			
17	Curacion de variantes	Guías ACMG para interpretación 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	
		Análisis de patogenicidad In-silico	CADD, SIFT, Polyphen		
18	Asociacion Gen-Enfermedad	Guías para la asociación 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 Ott 2011 - Family-based designs for genome-wide association studies Ott, Wang, Leal - 2015 - Genetic linkage analysis in the age of whole-genome sequencing	
		Estudios de segregación Mendeliana (mapeo de cigosidad)			
		Ligamiento y LOD Score			
19	Estudios de Asociación caso-control	Estudios Caso-Control	Plink	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	
		Enfoque estadístico de riesgo			
		Genome Wide Association Studies			
		Rare variant collapsing tests			
20	Genome Wide Association Studies (GWAS)	Diseño y estadística 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 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	
		Fenotipos discretos vs. continuos			
		Regresión lineal			
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.	
		Extrapolando PRS entre poblaciones	R		