

# Análise computacional e bioinformática de variantes em doença genética

Apresentação do curso

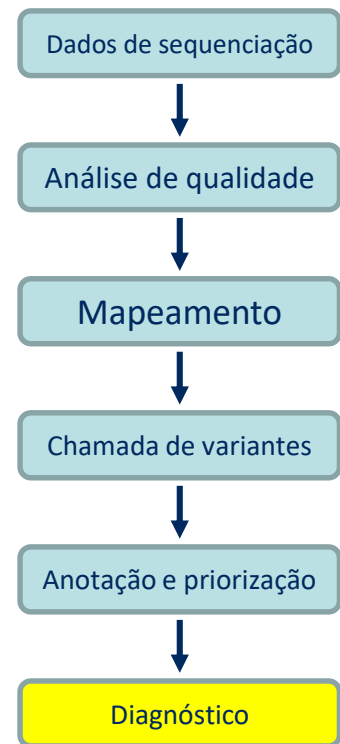
Luís Vieira, José Ferrão, Hugo Martiniano e Daniel Sobral

# Objectivos

- Aprender a utilizar diversas ferramentas computacionais e de bioinformática para processar e analisar dados de sequenciação (NGS) em contexto de doença genética. Pretende-se especificamente que os formandos:
  - Identifiquem e interpretem as variantes de linha germinativa em função das características clínicas e fenótipo do doente
  - Adquiram autonomia na análise de dados de variantes humanas, compreendendo as diferentes etapas do processo e os métodos informáticos utilizados
  - Adquiram “boas práticas” na análise dos dados e aprendam a olhar de forma crítica para os resultados obtidos
  - Relevem a importância da análise de métricas de qualidade nas diferentes etapas do processo
  - Obtenham confiança na utilização de sistemas de base Unix e da linha de comandos.

# Funcionamento do curso

- Este curso baseia-se no estudo do **exoma clínico de 3 casos de doença genética**, iniciando-se com a análise do *raw data* da sequenciação e terminando com a priorização das variantes (SNPs e pequenos indels) anotadas
- Os formandos devem organizar-se em grupos de 2, sendo que a cada grupo será atribuído 1 ou mais “casos clínicos”, que poderão ser o caso índice ou um trio
- Cada grupo efectuará o processamento e análise dos dados para o caso clínico respectivo, tendo como objectivo obter no final um diagnóstico molecular
- No último dia, cada grupo fará uma breve apresentação dos resultados obtidos.



# Programa

## Dia 1

- 09h00 | Apresentação e introdução ao curso
- 09h15 | (TP) Tutorial Unix e linha de comandos
- 10h30 | *Pausa*
- 11h00 | (TP) Tutorial Unix e linha de comandos
- 12h30 | *Almoço livre*
- 14h00 | (T) Tecnologias e aplicações de sequenciação em genética humana
- 15h00 | Visita ao laboratório de sequenciação
- 16h00 | Encerramento da sessão.

## Dia 2

- 09h00 | (T) Análise e interpretação de métricas de qualidade
- 09h30 | (P) Avaliação de qualidade de amostras reais
- 10h30 | *Pausa*
- 11h00 | (TP) Mapeamento de leituras em genoma de referência
- 12h30 | *Almoço livre*
- 14h00 | (TP) Mapeamento de leituras em genoma de referências
- 16h00 | Encerramento da sessão

# Programa

## Dia 3

- 09h00 | (TP) Análise de qualidade e visualização do mapeamento
- 10h30 | *Pausa*
- 11h00 | (TP) Recalibração de valores de qualidade e marcação de duplicados
- 12h30 | *Almoço livre*
- 14h00 | (T) Chamada, filtragem e avaliação de qualidade de variantes
- 14h30 | (P) Chamada e filtragem de variantes
- 16h00 | Encerramento da sessão

## Dia 4

- 09h00 | (P) Análise de qualidade das variantes
- 10h00 | (T) Anotação e priorização de variantes
- 10h30 | *Pausa*
- 11h00 | (P) Anotação e priorização de variantes
- 12h30 | *Almoço livre*
- 14h00 | (TP) Análise/interpretação de resultados
- 16h00 | Encerramento da sessão

# Programa

## Dia 5

09h00 | (TP) Análise/interpretação de resultados

10h30 | *Pausa*

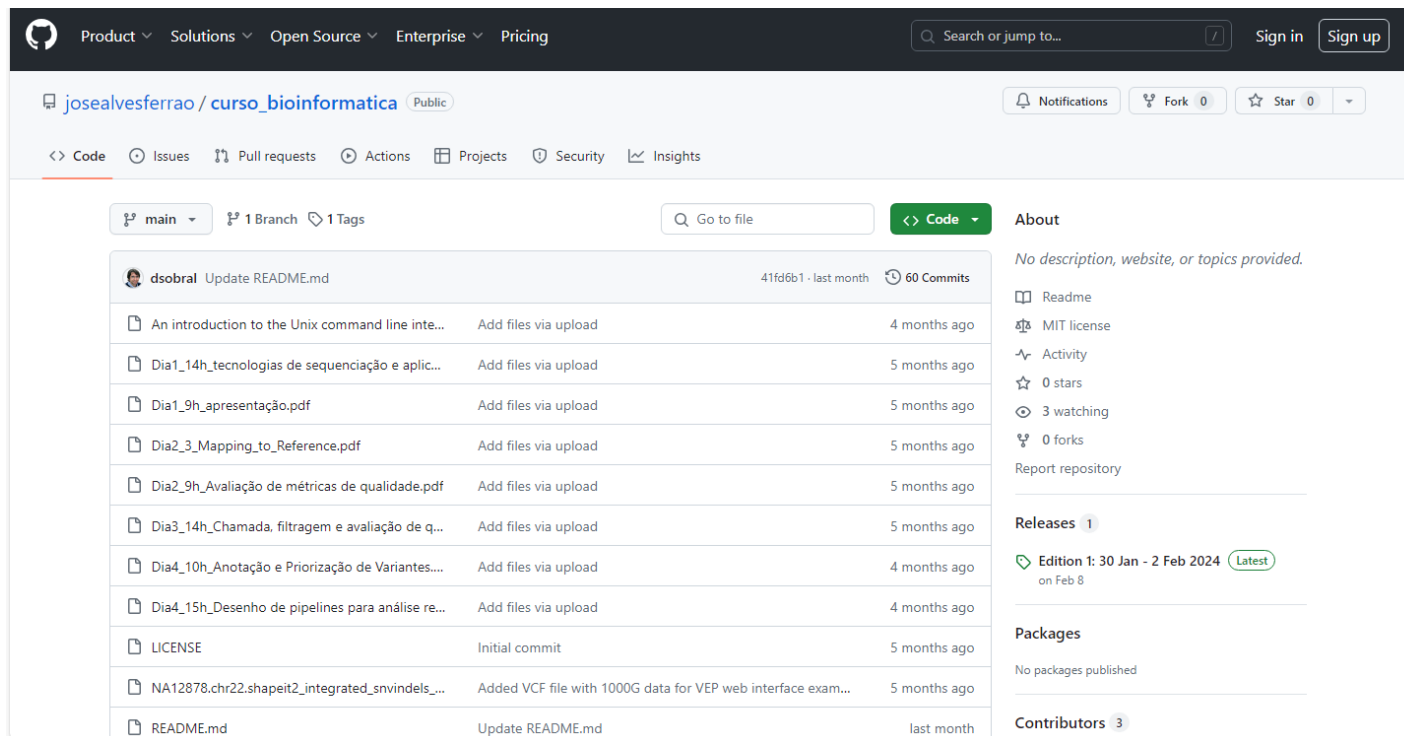
11h00 | (T) Discussão de resultados

12h30 | *Almoço livre*

14h00 | (T) Desenho de *pipelines* para análise reprodutível e controlada de dados de sequenciação.

16h00 | Conclusões e encerramento do curso

# Conteúdos do curso (GitHub)



The screenshot shows the GitHub repository page for 'josealvesferrao / curso\_bioinformatica'. The repository is public and has 60 commits. The main branch is 'main'. The repository contains several files, including a README.md, a LICENSE, and various PDF documents related to the course. The right sidebar shows the repository's metadata, including the MIT license, 0 stars, 3 watchers, and 0 forks. The 'Releases' section shows the latest release, 'Edition 1: 30 Jan - 2 Feb 2024', published on Feb 8.

| File   | Commit Message   | Commit Hash | Time Ago     |
|--|--|-------------|--------------|
| dsobral  | Update README.md   | 41fd6b1     | last month   |
| An introduction to the Unix command line inte... | Add files via upload   |             | 4 months ago |
| Dia1_14h_tecnologias de sequenciação e aplic...  | Add files via upload   |             | 5 months ago |
| Dia1_9h_apresentação.pdf                         | Add files via upload   |             | 5 months ago |
| Dia2_3_Mapping_to_Reference.pdf                  | Add files via upload   |             | 5 months ago |
| Dia2_9h_Avaliação de métricas de qualidade.pdf   | Add files via upload   |             | 5 months ago |
| Dia3_14h_Chamada, filtragem e avaliação de q...  | Add files via upload   |             | 5 months ago |
| Dia4_10h_Anotação e Priorização de Variantes.... | Add files via upload   |             | 4 months ago |
| Dia4_15h_Desenho de pipelines para análise re... | Add files via upload   |             | 4 months ago |
| LICENSE  | Initial commit   |             | 5 months ago |
| NA12878.chr22.shapeit2_integrated_snvindels...   | Added VCF file with 1000G data for VEP web interface exam... |             | 5 months ago |
| README.md  | Update README.md   |             | last month   |

[https://github.com/josealvesferrao/curso\\_bioinformatica/tree/main](https://github.com/josealvesferrao/curso_bioinformatica/tree/main)