## **Programari utilitzat durant el TFM**

S’han descarregat els següents programes:

1. FastQC
2. Cutadapt
3. BWA
4. Samtools
5. IGV
6. Miniconda 3
7. Java 17
8. Picard
9. Bedtools
10. Mosdepth
11. GATK
12. FreeBayes
13. BCFTools
14. VarScan
15. Deepvariant
16. Hap.py
17. Qualimap
18. SnpEff
19. BCFtools/liftover

Indicacions de la seva instal·lació:

FastQC:

* Descarreguem des de la pàgina web:

*wget* [*https://www.bioinformatics.babraham.ac.uk/projects/fastqc/fastqc\_v0.12.1.zip*](https://www.bioinformatics.babraham.ac.uk/projects/fastqc/fastqc_v0.12.1.zip)

* Descomprimim el arxiu:

*unzip fastqc\_v0.12.1.zip*

* Accedim al arxiu i donem permisos d’execució:

*cd FastQC*

*chmod +x fastqc*

* Creem el enllaç simbòlic per executar-lo des de qualsevol ubicació del sistema:

*sudo ln -s ~/FastQC/fastqc /usr/local/bin/fastqc*

Cutadap:

* Instal·lem el programa:

*sudo apt install cutadapt*

Bwa:

* Instal·lem el programa:

*sudo apt install bwa*

SamTools:

* Instal·lem el programa:

*sudo apt-get install samtools*

IGV:

* Descarreguem des de la pàgina web:

*wget* [*https://data.broadinstitute.org/igv/projects/downloads/2.17/IGV\_Linux\_2.17.3\_WithJava.zip*](https://data.broadinstitute.org/igv/projects/downloads/2.17/IGV_Linux_2.17.3_WithJava.zip)

* Descomprimim el arxiu:

*unzip IGV\_Linux\_2.17.3\_WithJava.zip*

* Per executar-lo:

IGV\_Linux\_2.17.3/igv.sh

Miniconda3:

* En aquest pas seguim els passos donats per la pàgina web de miniconda:

*mkdir -p ~/miniconda3*

*wget https://repo.anaconda.com/miniconda/Miniconda3-latest-Linux-x86\_64.sh -O ~/miniconda3/miniconda.sh*

*bash ~/miniconda3/miniconda.sh -b -u -p ~/miniconda3*

*rm -rf ~/miniconda3/miniconda.sh*

*~/miniconda3/bin/conda init bash*

*~/miniconda3/bin/conda init zsh*

Java 17:

* Descarreguem arxiu de la pàgina web:

https://www.oracle.com/java/technologies/javase/jdk17-archive-downloads.html

* Extraiem el arxiu:

*tar -xf JDK17U-jdk\_x64\_linux\_hotspot\_17.0.10\_7.tar*

* L’afegim a la PATH:

*nano ~/.bashrc*

*export JAVA\_HOME=/home/miriam/OpenJDK17U-jdk\_x64\_linux\_hotspot\_17.0.10\_7/jdk-17.0.10+7*

*export PATH=$JAVA\_HOME/bin:$PATH*

Picard:

* Descarreguem el arxiu des de la pàgina web i el descomprimim:

<https://github.com/broadinstitute/picard/releases/tag/3.1.1>

* Provem que s’hagi instal·lat correctament:

*java -jar /home/miriam/picard.jar*

Bedtools:

* Instal·lem el programa:

*apt-get install bedtools*

Mosdepth:

* Instal·lem el programa amb conda:

*conda install mosdepth*

* Actualitzem el programa:

*conda update mosdepth*

GATK:

* El descarreguem de la pàgina web:

https://github.com/broadinstitute/gatk/releases

* Extraiem el arxiu:

*unzip gatk-4.5.0.0.zip*

* L’afegim a la PATH:

*nano ~/.bashrc*

*export PATH=$PATH:/home/miriam/gatk-4.5.0.0*

* Activem el enviroment miniconda amb gatk:

*cd gatk-4.5.0.0*

*conda env create -f gatkcondaenv.yml*

*conda activate gatk*

*conda install gatk4*

*conda uptade gatk4*

FreeBayes:

• Instal·lem amb conda:

*conda install bioconda::freebayes*

BCFTools:

* El descarreguem de la pàgina web:

*git clone --recurse-submodules https://github.com/samtools/htslib.git*

*git clone* [*https://github.com/samtools/bcftools.git*](https://github.com/samtools/bcftools.git)

* Copilem i instal·lem el programa:

*cd bcftools*

*make*

VarScan:

* El descarreguem de la pàgina web:

*git clone* <https://github.com/dkoboldt/varscan.git>

* Copilem i instal·lem el programa:

*cd varscan*

*make*

Deepvariant:

* Instal·lem amb docker:

*sudo apt -y update*

*sudo apt-get -y install docker.io*

*BIN\_VERSION= “0.10.0”*

sudo docker pull google/deepvariant:"${BIN\_VERSION}"

Hap.py:

* Instal·lem amb docker:

*sudo docker pull pkrusche/hap.py*

Qualimap:

* El descarreguem de la pàgina web:

<http://qualimap.conesalab.org/>

* Descomprimim l’arxiu:

unzip qualimap\_v2.3.zip -d /path/to/destination

* Configurem les variables entorn

*export PATH=/path/to/qualimap:$PATH*

*source ~/.bashrc*

SnpEff:

* El descarreguem de la pàgina web:

*wget* [*https://sourceforge.net/projects/snpeff/files/snpEff\_latest\_core.zip*](https://sourceforge.net/projects/snpeff/files/snpEff_latest_core.zip)

* Descomprimim l’arxiu:

*unzip snpEff\_latest\_core.zip*

* Canviem al directori de SnpEff:

*cd SnpEff*

* Descarreguem la base de dades de hg38:

*java -jar snpEff.jar download hg38*

BCFtools/liftover

* Descarreguem la última versió de HTSlib i BCFtools de la pàgina web:

*wget* [*https://github.com/samtools/bcftools/releases/download/1.20/bcftools-1.20.tar.bz2*](https://github.com/samtools/bcftools/releases/download/1.20/bcftools-1.20.tar.bz2)

*tar xjvf bcftools-1.20.tar.bz2*

*wget -P bcftools-1.20* [*https://raw.githubusercontent.com/DrTimothyAldenDavis/SuiteSparse/stable/{SuiteSparse\_config/SuiteSparse\_config,CHOLMOD/Include/cholmod}.h*](https://raw.githubusercontent.com/DrTimothyAldenDavis/SuiteSparse/stable/%7bSuiteSparse_config/SuiteSparse_config,CHOLMOD/Include/cholmod%7d.h)

* Descarreguem i copilem els plugins:

*cd bcftools-1.20/*

*/bin/rm -f plugins/{score.{c,h},{munge,liftover,metal,blup}.c,pgs.{c,mk}}*

*wget -P plugins https://raw.githubusercontent.com/freeseek/score/master/{score.{c,h},{munge,liftover,metal,blup}.c,pgs.{c,mk}}*

*make*

*/bin/cp bcftools plugins/{munge,liftover,score,metal,pgs,blup}.so $HOME/bin/*

*wget -P $HOME/bin https://raw.githubusercontent.com/freeseek/score/master/assoc\_plot.R*

*chmod a+x $HOME/bin/assoc\_plot.R*

* Configurem les variables entorn:

*export PATH="$HOME/bin:$PATH"*

*export BCFTOOLS\_PLUGINS="$HOME/bin"*