

CURSO PRÁTICO DE BIOINFORMÁTICA:

Aula 8 – Estudos de Caso

<https://github.com/rp martin85/BIOINFO>

Renan Paulo Martin

24/07/19

Estudo de Casos

- Criar uma submissão para cada família que será analisada;
- Primeiro caso IGV 1 Família:
 - Rodar no phenoDB as 3 análises obrigatórias para a família
 - Checar no IGV as variantes que retornaram das análises;
- Segundo caso TRIO 1 Família:
 - Rodar no phenoDB as 3 análises obrigatórias para a família;
 - Checar todas as variantes nos 3 arquivos que retornou a fim de achar genes candidatos;
- Terceiro caso COORTE 5 famílias;
 - Rodar a análise AD_VARIANTS em cada família;
 - Rodar a análise de merge 3 de 5;
 - Checar os genes que retornaram dessa análise de coorte

IGV

- chr20_final_sorted
- Fenótipo:
 - Stenosis
 - Atrial septal defect
 - Small kidneys
 - Urinary obstruction
 - Mental retardation

TRIO

- Probando: BIOINFO2018_T_1_M_P_CHR1_10
- Mãe: BIOINFO2018_T_2_F_M_CHR1_10
- Pai: BIOINFO2018_T_3_M_F_CHR1_10
- Descrição:
 - Filho único com 2 anos de idade;
 - Pais não consanguíneos;
 - Sem histórico dos fenótipos observados na família
- Fenótipo:
 - Seizures
 - Mental retardation
 - Hypotonia

COORTE

- BIOINFO2018_C_1_F_Chr2
- BIOINFO2018_C_2_F_Chr2
- BIOINFO2018_C_3_F_Chr2
- BIOINFO2018_C_4_M_Chr2
- BIOINFO2018_C_5_M_Chr2
- Fenótipos:
 - Strabismus
 - Thick eyebrows
 - Wide mouth
 - Feeding troubles
 - Intellectual disability
 - Seizures
 - Autistic features
 - hypotonia