

## Formación Continuada del Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria-IRYCIS

### Curso de Análisis Bioinformático de datos de secuenciación masiva aplicado al diagnóstico genético e investigación traslacional. Ed. 04

**OBJETIVO:** El curso está dirigido a profesionales de la Biomedicina que demandan conocimiento en el uso aplicado de la bioinformática para el análisis de datos generados por secuenciación masiva en el entorno clínico y la investigación traslacional. Está especialmente diseñado para dar una formación práctica en: 1) el manejo de herramientas bioinformáticas para el diseño *in silico* de paneles de genes, 2) la implementación de los pipelines bioinformáticos necesarios para la correcta generación de los datos genómicos (WES, exoma clínico, paneles de genes) y transcriptómicos (RNAseq, smallRNAseq) y metagenómica y 3) el uso de software específico para el análisis e interpretación de los resultados obtenidos (priorización e imputación de variantes asociadas a patología, obtención de perfiles de expresión de mRNA y microRNAs y análisis de datos de metagenómica).

**Lugar:** Online

**Fecha y horario:** 31 de mayo, 1, 2, 7, 8 y 9 de junio 2021. 15:30 a 19:30 horas (24 horas lectivas)

Número máximo de alumnos por orden de inscripción: 50

Horario	Contenido	Profesorado
31/05/2021 15:30 a 19:30	<p><b>Bloque I: NGS aplicada al análisis de DNA</b></p> <p>Este módulo tiene como objetivo introducir los conceptos sobre las técnicas de secuenciación masiva aplicada a estudios de DNA y explicar las fases del análisis bioinformático para generar un estudio completo de cada muestra. Se abordarán cuestiones referentes al control de calidad de datos y su implicación en el diagnóstico.</p> <p><b>Parte A: Introducción a la NGS y diseño de paneles</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Next Generation Sequencing (NGS): Conceptos generales y tecnologías empleadas.</li> <li>-Diseño <i>in silico</i> de paneles de genes mediante captura (SureDesign) o mediante secuenciación de amplicones (Illumina) de las regiones diana.</li> </ul>	<p>Miguel Ángel Moreno</p> <p>Matías Morín</p>
01/06/2021 15:30 a 19:30	<p><b>Bloque I: NGS aplicada al análisis de DNA</b></p> <p><b>Parte B: Diseño de pipelines de análisis y generación de los archivos VCF</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Diseño de pipelines de análisis bioinformático en el entorno Galaxy.</li> <li>-Análisis primario de datos genómicos de NGS: control de calidad de los archivos FastQ.</li> <li>-Mapeo de las reads mediante el uso de ensambladores y alineadores.</li> <li>-Obtención del archivo de variantes VCF mediante el uso de GATK y Samtools.</li> </ul>	<p>Val Fernández</p> <p>Matías Morín</p>
02/06/2021 15:30 a 19:30	<p><b>Bloque I: NGS aplicada al análisis de DNA</b></p> <p><b>Parte C: Análisis de casos prácticos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Anotación, filtrado y priorización de variantes en los VCFs (Variant Studio; Annovar) generados mediante distintas aproximaciones NGS (WES, exoma clínico y paneles customizados).</li> <li>-Interpretación funcional de las variantes seleccionadas en el contexto clínico.</li> </ul>	<p>Matías Morín</p> <p>Miguel Ángel Moreno</p>

Horario	Contenido	Profesorado
07/06/2021 15:30 a 19:30	<p><b>Bloque II: NGS aplicada al análisis del RNA</b></p> <p>Este módulo tiene como objetivo introducir los conceptos sobre las técnicas de secuenciación masiva aplicada a estudios de expresión de mRNA (<b>RNAseq</b>) y microRNAs (<b>smallRNAseq</b>), el diseño de pipelines específicos para el análisis cuantitativo de expresión de los distintos transcritos y microRNAs y la anotación funcional.</p> <p><b>Parte A: Análisis de RNAseq</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Uso de pipelines específicos para el análisis de datos transcriptómicos (RNAseq) en entorno Galaxy.</li> <li>-Normalización y cuantificación de los datasets de expresión (RNAseq), análisis de la expresión diferencial (Babelomics) y uso de herramientas para caracterización funcional (String, Panther).</li> <li>-Realización de ejercicios prácticos.</li> </ul>	Paco García Sergio Fernández
08/06/2021 15:30 a 19:30	<p><b>Bloque II: NGS aplicada al análisis del RNA</b></p> <p><b>Parte B: Análisis de smallRNAseq</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Uso de pipelines específicos para el análisis de datos transcriptómicos (smallRNAseq) en entorno Galaxy.</li> <li>-Normalización y cuantificación de datasets de expresión (smallRNAseq), análisis de expresión diferencial (Babelomics) y caracterización funcional (Diana Tools).</li> <li>-Realización de ejercicios prácticos</li> </ul>	Paco García Matías Morín
09/06/2021 15:30 a 19:30	<p><b>Bloque III: NGS y Metagenómica</b></p> <p>Este módulo tiene como objetivo introducir los conceptos sobre el uso de la NGS para el estudio de la microbiota de pacientes (Metagenómica) que permite estudiar los genomas de comunidades enteras de microorganismos sin la necesidad de aislarlos previamente. La metagenómica permite obtener así información no sólo de la estructura de la comunidad (riqueza de especies, diversidad y distribución) sino también de la función potencial de la comunidad.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Diseño de pipelines específicos para análisis de Metagenómica (16S RNA) mediante el agrupamiento de reads, la asignación taxonómica y el análisis de las unidades taxonómicas operativas (OTUs).</li> <li>-Diseño de pipelines específicos para análisis de Metagenómica (Whole Genome Sequence) mediante el ensamblaje, predicción de ORFs y anotación funcional.</li> <li>-Análisis de casos prácticos: análisis de la microbiota en pacientes a partir de datos de NGS.</li> </ul>	Val Fernández

**COORDINACIÓN:**

Miguel Ángel Moreno y Matías Morín (Servicio de Genética-CIBERER-IRYCIS). Val Fernández (UCA-Bioinformática-IRYCIS)

**ORGANIZA:** Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria-IRYCIS-FIBioHRC (Comisión de Formación Continuada del IRYCIS). Solicitada acreditación de los cursos a la Comisión de Formación Continuada de la CAM-SNS.

**INSCRIPCIONES:** Inscripción gratuita para profesionales de IRYCIS, Hospital Universitario Ramón y Cajal y Área 4 de Atención Primaria. 150€ en concepto de matrícula para los alumnos ajenos al IRYCIS.

[FORMULARIO DE INSCRIPCIÓN](#)

**Forma de Pago:** Transferencia bancaria

**Beneficiario:** Fundación para la Investigación Biomédica del H.U. Ramón y Cajal - FIBioHRC

**La Caixa:** ES90 2100 5731 7502 0014 2354

**Concepto:** Curso Análisis Bioinformático

**Ordenante:** Nombre del asistente