

Plan de Formación Continuada Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria-IRYCIS  
**CURSO “ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO DE DATOS DE SECUENCIACIÓN MASIVA APLICADO AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO E INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL”**

**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:** Hospital Universitario Ramón y Cajal – Aula de informática, Edificio Consultas Externas

**Fechas:** L10-M11-X12 y L17-M18-X19 de Septiembre, 2018

**Duración:** 24 horas lectivas

**Número máximo de alumnos:** 22

Día & Hora	Contenido	Profesorado
Lunes 10/09/2018 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 Angel Moreno</p> <p>Matías Morin</p>
Martes 11/09/2018 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 los entornos Galaxy y GPRO.</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 Morin</p>

<p>Miércoles 12/09/2018 15:30 a 19:30</p>	<p><b>Bloque I: NGS aplicada al análisis de DNA</b></p> <p><b>Parte C: Análisis de casos prácticos</b></p> <p>-Anotación, filtrado y priorización de variantes en los VCFs (Variant Studio; Annotvar) generados mediante distintas aproximaciones NGS (WES, exoma clínico y paneles customizados).</p> <p>-Interpretación funcional de las variantes seleccionadas en el contexto clínico.</p>	<p>Matías Morín</p> <p>Miguel Angel Moreno</p>
<p>Lunes 17/09/2018 15:30 a 19:30</p>	<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> <p>-Diseño de pipelines específicos para el control de calidad, alineamiento/pseudoalineamiento (Bowtie; BWA; Kallisto, etc) de reads obtenidas por RNAseq.</p> <p>-Normalización y cuantificación de los datasets de expresión (RNAseq), análisis de la expresión diferencial y realización de la anotación funcional (Babelomics, SNOW).</p> <p>-Realización de ejercicios prácticos</p>	<p>Paco García</p> <p>Val Fernández</p>
<p>Martes 18/09/2018 15:30 a 19:30</p>	<p><b>Bloque II: NGS aplicada al análisis del RNA</b></p> <p><b>Parte B: Análisis de smallRNAseq</b></p> <p>-Diseño de pipelines específicos para alineamiento / pseudo alineamiento de reads obtenidas por smallRNAseq para microRNAs.</p> <p>-Normalización y cuantificación de datasets de expresión (small RNAseq) y anotación funcional (Babelomics).</p> <p>-Realización de ejercicios prácticos</p>	<p>Paco García</p> <p>Matías Morín</p>
<p>Miércoles 19/09/2018 15:30 a 19:30</p>	<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> <p>-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).</p> <p>-Diseño de pipelines específicos para análisis de Metagenómica (Whole Genome Sequence) mediante el ensamblaje, predicción de ORFs y anotación funcional.</p> <p>-Análisis de casos prácticos: análisis de la microbiota en pacientes a partir de datos de NGS.</p>	<p>Val Fernández</p>

**COORDINACIÓN:**

Miguel Angel 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. 300 € en concepto de matrícula para los alumnos ajenos al IRYCIS.

Solicitudes de inscripción a la dirección de e-mail: [formacion@irycis.org](mailto:formacion@irycis.org)

Indicar en el asunto del mensaje el nombre del curso e incluir en la solicitud:  
Nombre, dos apellidos, titulación, lugar y puesto de trabajo y vinculación con el IRYCIS (Si o No).

**\*En el caso de solicitar inscripción a varios cursos, enviar un mensaje para cada curso**