

Análise computacional e bioinformática de variantes em doença genética

10 a 13 Out. 2023

nas instalações do Instituto Ricardo Jorge, em Lisboa



Enquadramento e objetivos

Este curso, de natureza teórico-prática, dá a conhecer as várias etapas envolvidas na análise de variantes de linha germinativa associadas a doença genética, em paralelo com a análise prática de casos reais.

Os formandos aprenderão a utilizar diversas ferramentas computacionais e de bioinformática para tratar e processar dados de sequenciação (NGS) desde os ficheiros de leituras até à priorização de variantes, incluindo a análise de diversas métricas de qualidade dos dados (do *raw data* à variante). Os exercícios práticos *hands-on* serão realizados em computador disponibilizado para o efeito e com recurso a ferramentas em ambiente Unix ou Windows.

O curso destina-se principalmente a profissionais de saúde, investigadores e estudantes de mestrado ou doutoramento, envolvidos em atividades de diagnóstico ou de investigação e no contexto do estudo de variantes de linha germinativa associadas a doença genética. Para os candidatos admitidos, prevê-se uma fase preparatória para os familiarizar (nível básico) com o sistema operativo Unix e com a escrita em linha de comandos (*shell/bash*), com o apoio de material e instruções específicos.

Destinatários: Profissionais de saúde, investigadores e estudantes de mestrado ou doutoramento, que estejam envolvidos em atividades de diagnóstico ou investigação no contexto de estudo de variantes de linha germinativa associadas a doença genética

Formadores: Luís Vieira, José Ferrão, Hugo Martiniano e Daniel Sobral

Coordenação: Luís Vieira

Programa provisório

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.

Pré-inscrição

na Plataforma de e-Learning do



Data limite:

15 de setembro de 2023

(continuação)

Inscrição: no valor de €150 (cento e cinquenta euros). **Condições especiais:** prioridade de inscrição para sócios da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH). As vagas (máximo 12) serão preenchidas de acordo com a adequação da ação de formação às funções desempenhadas pelos candidatos. As candidaturas deverão ser acompanhadas de uma carta de motivação a justificar os interesses específicos para participar neste curso.

O pagamento é efetuado até ao dia 15 de setembro de 2023 por transferência bancária (IBAN PT5007810112000000404561). O comprovativo deve ser enviado até à mesma data para o INSA forma + (formamais@insa.min-saude.pt). As desistências são comunicadas ao INSA forma+ com uma antecedência mínima de 5 dias úteis em relação à data do início do evento. Ultrapassado o prazo, não haverá lugar a devoluções.

Análise computacional e bioinformática de variantes em doença genética

Programa provisório

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

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 | (P) Análise e discussão de resultados

15h00 | (T) Desenho de pipelines para análise reprodutível e controlada de dados de sequenciação

15h30 | Conclusões e encerramento do curso

(T) - Componente teórica; (P) - Componente prática (exercícios)