Projecte per beques d'estiu 2016

Dades del projecte:

Títol:	Variants genètiques de la Síndrome Brugada: anàlisi bioinformàtic i mineria de dades
Supervisor:	Dr. Miquel Duran
E-mail supervisor:	miquel.duran@udg.edu
Grup de recerca:	QTMEM
Destinat a estudiants:	3r i 4t any
Lloc de treball:	Parc UdG
Places ofertes:	1 (3r any) i 1 (4t any)
Data d'inici:	a concretar amb l'estudiant
Data d'acabament:	a concretar amb l'estudiant
Seguiment:	Diari la primera setmana, Setmanal després

Coneixements específics que ha de tenir l'estudiant:

Coneixements bàsics de programació en qualsevol llenguatge. Interès per la descipció molecular dels sistemes bioquímics. Coneixements bàsics d'estructura i enllaç químic i de bioquímica.

Estudis en curs requerits:
Química, Biologia o Biotecnologia

Formació que adquirirà l'estudiant en realitzar aquesta activitat:
Coneixement de les eines bioinformàtiques i de mineria de dades relacionats amb l'anàlisi genètica.
Coneixements de les eines de descripció de les biomolècules com a sistemes químics, sobretot a nivell d'estructura.
Millora de la competència en programació en els llenguatges més utilitzats en bioinformàtica i en química computacional.

Descripció de l'activitat que ha de fer l'estudiant: L'estudiant s'incorporarà a l'equip de treball de la tasca 1.2 del projecte "*Estudio del papel de las variantes genéticas en regiones no exónicas en el Síndrome de Brugada*" de col.laboració entre l'IQCC i el Centre de Genètica Cardiovascular:

Task 1.2. Bioinformatic analysis and data mining
Available bioinformatic pipelines for analysis of NGS data commonly use a single short-read aligner and a single variant caller. That may not account for the total variability present in sequenced data, and it could also provide a bias caused by the bioinformatic analysis. At the CGC we have developed a customized pipeline, adopting multiple aligners and variant callers, to provide a high confident identification of SNVs and INDELs, which has significant implications for analyzing personal genomes from any NGS experiment.
We will consider both SNVs and structural variants (SVs). The latter are genomic rearrangements that affect >50bp of sequence, and include deletions, duplications, insertions, inversions, translocations and mobile-element transpositions (21). The GRAPES bioinformatic tool (available online on September 2015, free of charge) uses paired-end sequencing data to detect these SVs at a single-nucleotide resolution using a combinatorial approach based on depth of coverage, paired-end mapping and split-read strategies.

Referències