

## BIT 768 - Bioinformática II

**Professor: Euclides Matheucci Junior**

**05 créditos – mestrado/doutorado**

**Obrigatória**

### Ementa:

A utilização de informações genéticas aplicadas à saúde, nutrição, sensibilidade aos fármacos, etc., depende de análises e interpretação de uma grande quantidade de dados. Nesta disciplina pretendemos proporcionar a familiaridade com as ferramentas de bioinformática necessárias para a análise de dados genômicos.

- I. Introdução a bioinformática, genes e proteínas;
- II. Geração de dados primários, sequenciamento de DNA;
- III. Estabelecimento de workflows para análises genômicas, pacote de softwares UGene;
- IV. Análise da qualidade dos arquivos FASTQ,
- V. Alinhamento com genoma de referência;
- VI. Chamada das variantes;
- VII. Anotação e interpretação das variantes (SNV/InDels e CNV)
- VIII. Elaboração de Laudo

### Bibliografia Principal:

- 1: Golosova O, Henderson R, Vaskin Y, Gabrielian A, Grekhov G, Nagarajan V, Oler AJ, Quiñones M, Hurt D, Fursov M, Huyen Y. Unipro UGENE NGS pipelines and components for variant calling, RNA-seq and CHIP-seq data analyses. PeerJ. 2014 Nov 4;2:e644. doi: 10.7717/peerj.644. PubMed PMID: 25392756; PubMed Central PMCID: PMC4226638.
- 2: Okonechnikov K, Golosova O, Fursov M; UGENE team.. Unipro UGENE: a unified bioinformatics toolkit. Bioinformatics. 2012 Apr 15;28(8):1166-7. doi: 10.1093/bioinformatics/bts091. PubMed PMID: 22368248.
- 3: Vaskin YY, Khomicheva IV, Ignatieva EV, Vityaev EE. ExpertDiscovery and UGENE integrated system for intelligent analysis of regulatory regions of genes. In Silico Biol. 2011-2012;11(3-4):97-108. doi: 10.3233/ISB-2012-0448. PubMed PMID: 22935964.
- 4: Lesk, Arthur. Introduction to bioinformatics. Oxford University Press, 2013.
- 5: Varuzza, Leonardo. "Introdução à análise de dados de sequenciadores de nova geração. Versão 2.0. 1." (2013).
- 6: Apostila disponibilizada aos estudantes