



Massaal parallelle sequencing data-analyse (D012547)

Cursusomvang (nominale waarden; effectieve waarden kunnen verschillen per opleiding)

Studiepunten 3.0 Studietijd 75 u Contacturen 30.0 u

Aanbodssessies en werkvormen in academiejaar 2018-2019

A (semester 2)	Engels	werkcollege	15.0 u
		hoorcollege	15.0 u

Lesgevers in academiejaar 2018-2019

Mestdagh, Pieter	GE02	Verantwoordelijk lesgever
Coppieters, Frauke	GE02	Medelesgever
Lefever, Steve	GE02	Medelesgever
Rosseel, Toon	GE02	Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2018-2019

Master of Science in Biomedical Sciences	stptn	aanbodssessie
	3	A

Onderwijstalen

Engels

Trefwoorden

massaal parallelle sequencing (MPS) data analyse, RNA sequencing, exoom sequencing, targeted DNA sequencing, differentiële genexpressie, alternatieve splicing, varianten/mutaties, R

Situering

Dit opleidingsonderdeel wordt onder de vorm van hoorcolleges en gekoppelde oefeningen gedoceerd in de eerste master biomedische wetenschappen. De analyse van massaal parallelle sequencing data is een cruciaal aspect geworden van het hedendaags moleculair genetisch onderzoek. Dit betreft zowel de ruwe processing, de analyse en de visualisatie van de resultaten. Hiervoor is het gebruik van specifieke analyse pipelines (bv. in Galaxy) en geavanceerde commando's in R noodzakelijk. De toepassingsmogelijkheden situeren zicht op vlak van analyse van differentiële genexpressie, splice varianten, fusiegenen en sequentievarianten (bij gebruik van RNA sequencing) en analyse van genkopieaantallen en sequentievarianten (SNPs, mutaties) (bij gebruik van DNA sequencing).

Inhoud

MPS workflow: processing, analyse en visualisatie
RNA sequencing: read mapping (TopHat, Star), de novo transcript assembly, normalisatie en differentiële expressie/splicing analyse (edgeR, DEseq, Limma Voom), omgaan met counts/RPKM/FPKM/TPM, alignment-free analyse (Salmon, Sailfish, Kallisto), visualisatie van resultaten (transcriptstructuren, annotatie, splicing (Sashimi))
DNA sequencing: kwaliteitscontrole van de sequencing data (FastQC), read mapping ten opzichte van het humane genoom en verwijdering van duplicate reads (BWA, Picard), variantdetectie, local realignment (GATK), coverage analyse en read visualisatie (IGV), variantfiltering: integratie van populatiefrequenties (dbSNP, Exac, EVS), linkage data, overervingspatroon, genlijsten (inclusief ACMG panel), variantinterpretatie: voorspellen van het functioneel effect van de variant (PolyPhen-2, SIFT, splice site predictieprogramma's, Alamut Batch)

Begincompetenties

Met succes gevolgd hebben van de opleidingsonderdelen Statistiek, Data Analyse I, Informatica I, Informatica II en Geavanceerde bio-informatica, of de erin beoogde competenties op een andere manier hebben verworven.
De bacheloropleiding Biomedische wetenschappen met succes te hebben voltooid of

de erin beoogde competenties op een andere manier hebben verworven.

Eindcompetenties

- 1 Een praktisch inzicht in de behandeling en verwerking van grote hoeveelheden gegevens bekomen MPS
- 2 De capaciteit om zelfstandig een soortgelijke analyse aan te vatten en tot een goed einde te brengen
- 3 De vakliteratuur rond MPS data-analyse kunnen begrijpen

Creditcontractvoorwaarde

Toelating tot dit opleidingsonderdeel via creditcontract is mogelijk mits gunstige beoordeling van de competenties

Examencontractvoorwaarde

Dit opleidingsonderdeel kan niet via examencontract gevolgd worden

Didactische werkvormen

Hoorcollege, werkcollege, hoorcollege: plenaire oefeningen

Toelichtingen bij de didactische werkvormen

Hoorcollege en gekoppelde oefeningen

Leermateriaal

cursus Engelstalig, geraamde prijs: 15 euro

Referenties

Vakinhoudelijke studiebegeleiding

Ondersteuning tijdens en na de hoorcolleges en praktische oefeningen, evenals via Minerva

Evaluatiemomenten

periodegebonden evaluatie

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de eerste examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen, schriftelijk examen met meerkeuzevragen, vaardigheidstest

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de tweede examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen, schriftelijk examen met meerkeuzevragen, vaardigheidstest

Evaluatievormen bij niet-periodegebonden evaluatie

Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie

Examen in de tweede examenperiode is enkel mogelijk in gewijzigde vorm

Toelichtingen bij de evaluatievormen

Schriftelijk examen op 50% van de totale score met gesloten boek, over de materie zoals vermeld in de cursus en zoals behandeld in de hoorcolleges. Dit examen zal bestaan uit open zowel als meerkeuzevragen.
Vaardigheidstest op 50% van de punten met open boek.

Eindscoreberekening

Schriftelijk examen op 50% van de totale score; vaardigheidstest op 50% van de totale score.