

Thema: Suche nach Krankheitsmutationen in *multi-sample* VCF-Dateien
Dozent: Dominik Seelow
Max. TeilnehmerInnen: 3
Zeitraum: 19.04.2021 - 11.06.2021
Ort: Charité/BIH - Bioinformatics & Translational Genetics,
Invalidenstr. 97

Inhalt:

Im Rahmen dieses Softwarepraktikums soll unsere Software zur Suche nach Krankheitsmutationen in NGS-Daten, MutationDistiller (<https://www.mutationdistiller.org/>), verbessert werden.

Dies umfasst die Aktualisierung der verwendeten gen-spezifischen Daten sowie die Analyse von multi-sample VCF-Dateien, um einerseits Varianten anhand der Genotypen anderer Familienmitglieder von der Analyse ausschließen und andererseits potentiell krankheitsverursachende Neumutationen erkennen zu können.

Biologische Themen:

- Datenbanken: Genome, Gene, Transkripte, Proteine, DNA-Varianten
- Analyse von Genotypdaten
- Stammbaumanalyse

Informatische Lernziele:

- Datenbanken / Datenintegration (SQL)
- Arbeiten mit VCF-Dateien
- Web-Applikationen (HTML, CSS, JavaScript, Perl CGI)

Quantitative Aufteilung (in %):

Praktische Programmierarbeit:	80%
Soft Skills:	20%

Verwendete Programmiersprache(n): Perl, SQL

Schwierigkeitsgrad:

A Programmieren:	4*
B Biologie/Chemie:	3*
C Projektmanagement:	1*

Erforderliche Vorkenntnisse:

Grundkenntnisse in Genetik und in mindestens einer der o.g. Programmiersprachen

Kontaktadresse, Webseite/Link:

dominik.seelow@charite.de

Übersicht der von uns entwickelten Programme: <https://www.genecascade.org/>