

COMPUTAEX presenta un artículo del ámbito de la secuenciación genética en IBERGRID 2014

• Fri, 05/09/2014



La [Fundación COMPUTAEX](#) [1] asiste el día 9 de septiembre al congreso [IBERGRID 2014](#) [2] para presentar el artículo titulado "Automatic Genetic Sequences Processing Pipeline in the Cloud for the Study of Hereditary Diseases", centrado en el diseño y desarrollo de un entorno semi-automático de procesamiento de secuencias genéticas para la investigación y apoyo al diagnóstico clínico de enfermedades hereditarias.

Concretamente, se ha conseguido automatizar el lanzamiento de las tareas que realizan las fases computacionales de un experimento de resecuenciación genética (alineamiento, detección y anotación de variantes), facilitando así la obtención de información genética sin necesidad de disponer de grandes conocimientos en bioinformática.

Además, se proporciona un visor de los resultados obtenidos, con funcionalidad útil para el consejo genético (como la comparación de las variantes obtenidas en las secciones de los distintos genomas secuenciados) con la posibilidad de filtrar y consultar los datos sobre las variantes detectadas. Esto permitirá que los especialistas puedan interpretar los resultados e incluso predecir la patogenicidad de las variaciones de significado incierto cuando sea posible.

Este entorno será uno de los prototipos para el proyecto [FI4VDI](#) [3], donde se desarrolla una red federada de infraestructuras de centros de supercomputación, a la que los usuarios podrán acceder a través de un portal desde el que podrán desplegar máquinas virtuales destinadas a la realización de tareas relacionadas con su trabajo habitual.

El desarrollo de herramientas destinadas a mejorar la interpretación de los resultados obtenidos en experimentos de resecuenciación genética forma parte de los objetivos del subproyecto [Estirpex](#) [4], desarrollado por la Fundación COMPUTAEX.

Noticias relacionadas:

- [Entrevista sobre avances en secuenciación genética en Cadena Ser](#) [5]
- [Técnicos de Computaex simplifican los estudios genéticos relacionados con patologías en pacientes - GobEx](#) [6]
- [Técnicos de Computaex simplifican los estudios genéticos relacionados con patologías en pacientes - Digital Extremadura](#) [7]
- [Técnicos de Computaex simplifican los estudios genéticos relacionados con patologías en pacientes - Extremadura.com](#) [8]
- [Técnicos de Computaex simplifican los estudios genéticos relacionados con patologías en pacientes - DirectoExtremadura](#) [9]
- [Técnicos de Computaex simplifican los estudios genéticos relacionados con patologías en pacientes - PlasenciaDirecto](#) [10]

Source

URL:<https://www.cenits.es/en/noticias/05092014-computaex-presenta-articulo-secuenciacion-genetica-ibergrid-2014>

Links

[1] <https://www.cenits.es/fundacion> [2] <https://www.cenits.es/agenda/1409557733-ibergrid-2014> [3] <https://www.cenits.es/proyectos/desarrollo-red-infraestructuras-federadas-generacion-servicios-virtualizacion-puestos> [4] <https://www.cenits.es/proyectos/estirpex> [5] <https://www.cenits.es/enlaces/documentos/audio/entrevista-sobre-avances-secuenciacion-genetica-cadena> [6] <http://gobex.es/comunicacion/noticia?idPub=13826> [7] <http://digitalextremadura.com/not/58117/tecnicos-de-computaex-simplifican-los-estudios-geneticos-relacionados-con-patologias-en-pacientes/> [8] http://www.extremadura.com/general/tecnicos_de_computaex_simplifican_los_estudios_geneticos_relacionados_con_patologias_en_pacientes

[9] http://www.directoextremadura.com/noticias_region/2014-09-15/10/5605/tecnicos-de-computaex-simplifican-los-estudios-geneticos-relacionados-con-patologias-en-pacientes.html [10] <http://www.plasenciadirecto.com/region/2014-09-15/extremadura/regional/5605/tecnicos-de-computaex-simplifican-los-estudios-geneticos-relacionados-con-patologias-en-pacientes.html>