

#DNAday



Seminário de Afinidades em Genômica e Bioinformática (SAGB)

26 de abril 2023

USP



Mais informações: <https://bit.ly/3UOpWjn>

Introdução ao seminário

<https://labbc.es.netlify.app/project/sagb/>

Agenda

Periodicidade e local: A cada dois meses, na última quarta-feira do mês às 10h. Um encontro no CENA/USP, o seguinte na ESALQ/USP, e repete.

Metodologia: Em cada encontro duas pessoas liderarão a discussão do artigo selecionado, uma pessoa da ESALQ e outra do CENA. No final de cada encontro serão definidos os líderes do próximo encontro, tentando que sejam voluntários.

Objetivos

- Criar um espaço de conversa informal e aberto a todos os alunos (graduação e pós-graduação) e pesquisadores do campus LQ, em temas relacionados a Genômica e Bioinformática.
- Servir como um instrumento para difundir o interesse e conhecimento de Genômica e Bioinformática no campus LQ
- Fomentar as relações inter-pessoais entre pesquisadores e alunos das duas unidades do campus LQ: CENA e ESALQ

Organização

- Dr. Renato Augusto Corrêa dos Santos (CENA)
- Dr. Thais Dal'Sasso (ESALQ)
- Prof. Dr. Claudia Vitorello (ESALQ)
- Prof. Dr. Douglas Silva Domingues (ESALQ)
- Prof. Dr. Diego M. Riaño-Pachón (CENA)





Genome sequencing—the dawn of a game-changing era

Veronica van Heyningen ^{1,2}

Received: 4 April 2019 / Accepted: 16 April 2019
© The Genetics Society 2019

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6781137/>

Dia Mundial do DNA, 25 de abril

Algumas perguntas

Quem são os “genomials”?

O que é o genoma?

O que tem no genoma?

Toda a informação para gerar um novo organismo está no genoma?

Por que é (era) difícil sequenciar um genoma?

Qual é a importância de sequenciar um genoma?

Como a genômica influencia nossa vida?

Todos (humanos) temos o mesmo genoma?

Os genomials

Nativos da era dos genomas



Minion



MinION Mk1: portable, real time biological analyses

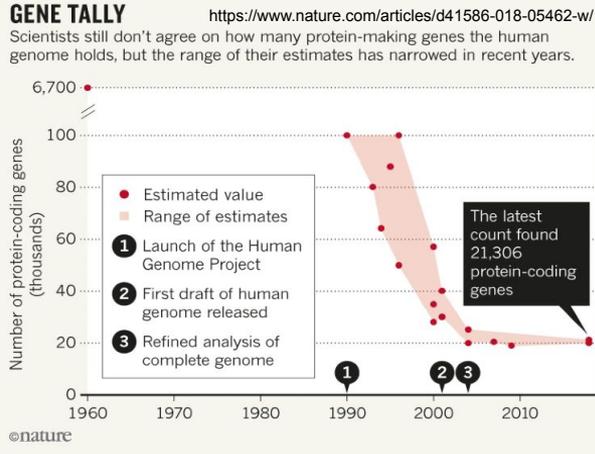
MinION

O Genoma



O conjunto completo
da informação
genética de um
organismo

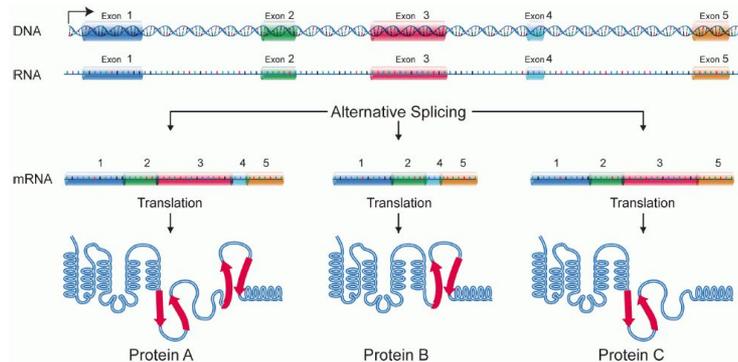
Quantos genes têm o genoma?

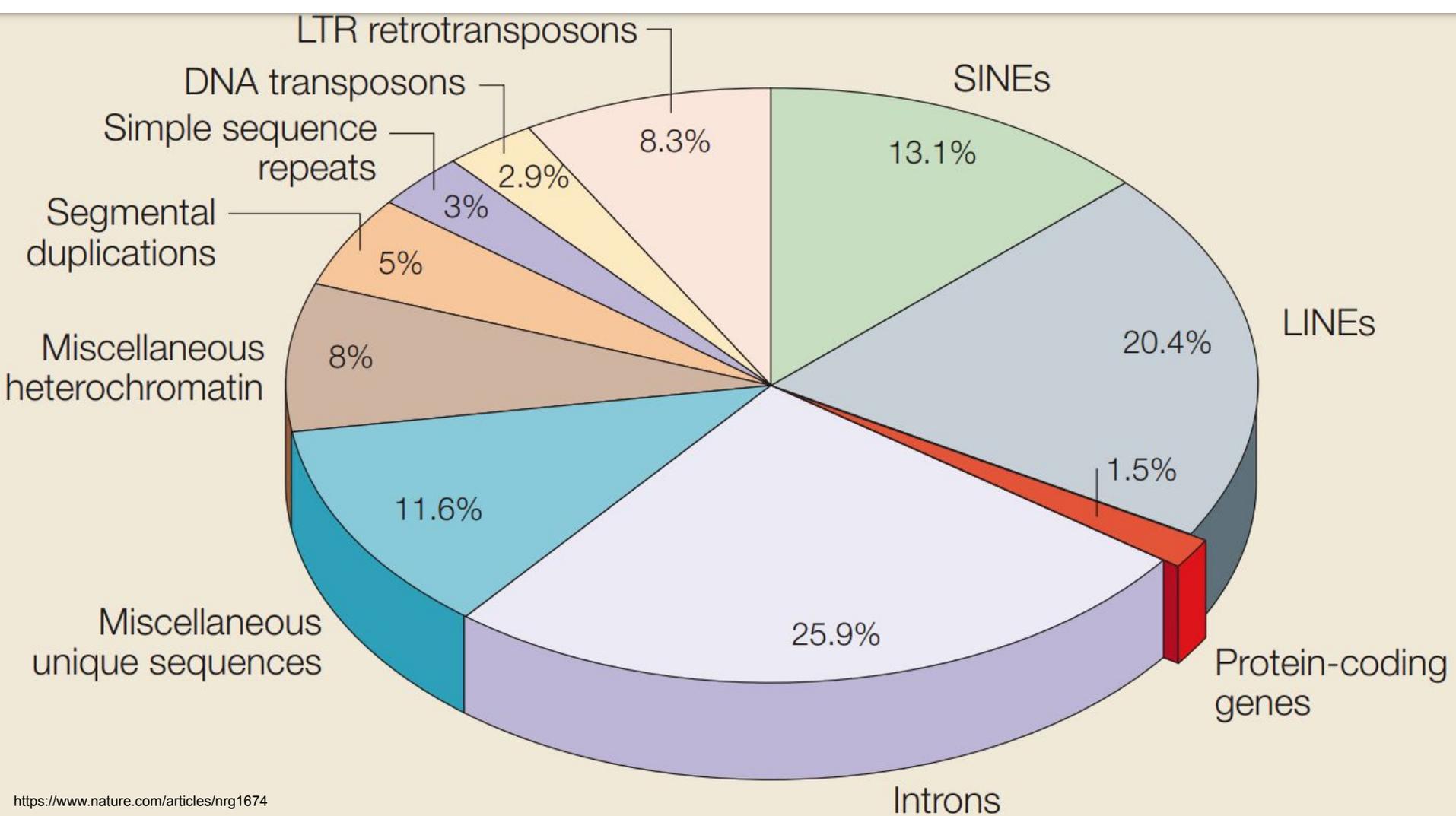


<https://ib.bioninja.com.au/standard-level/topic-3-genetics/31-genes/gene-comparisons.html>

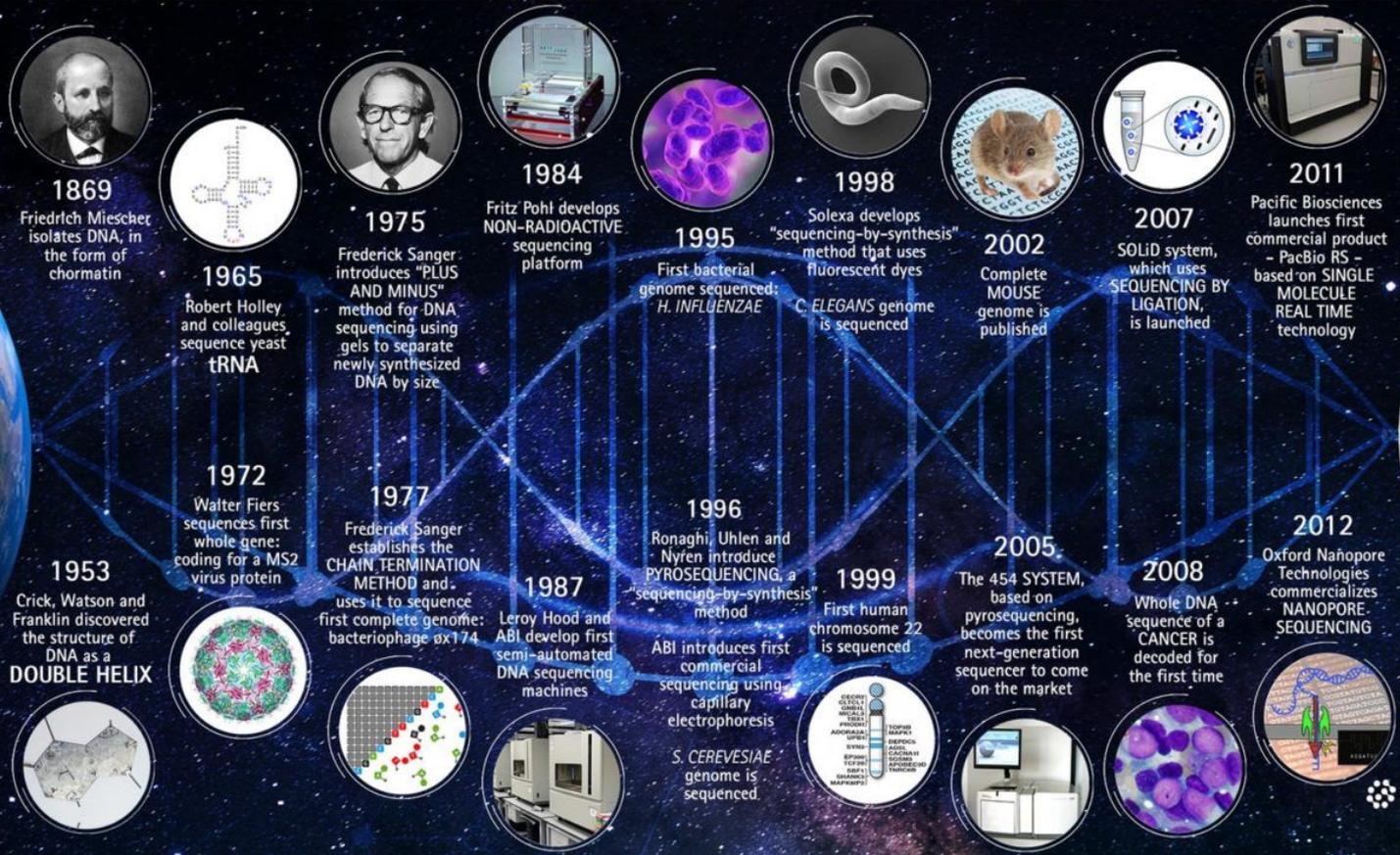
Species	<i>Escherichia coli</i>	<i>Gallus gallus</i>	<i>Homo sapiens</i>	<i>Daphnia pulex</i>	<i>Oryza sativa</i>
Number of Genes	~4,200	~17,000	~21,000	~31,000	~38,000
Common Name	 Bacteria	 Chicken	 Human	 Water flea	 Rice

Splicing alternativo

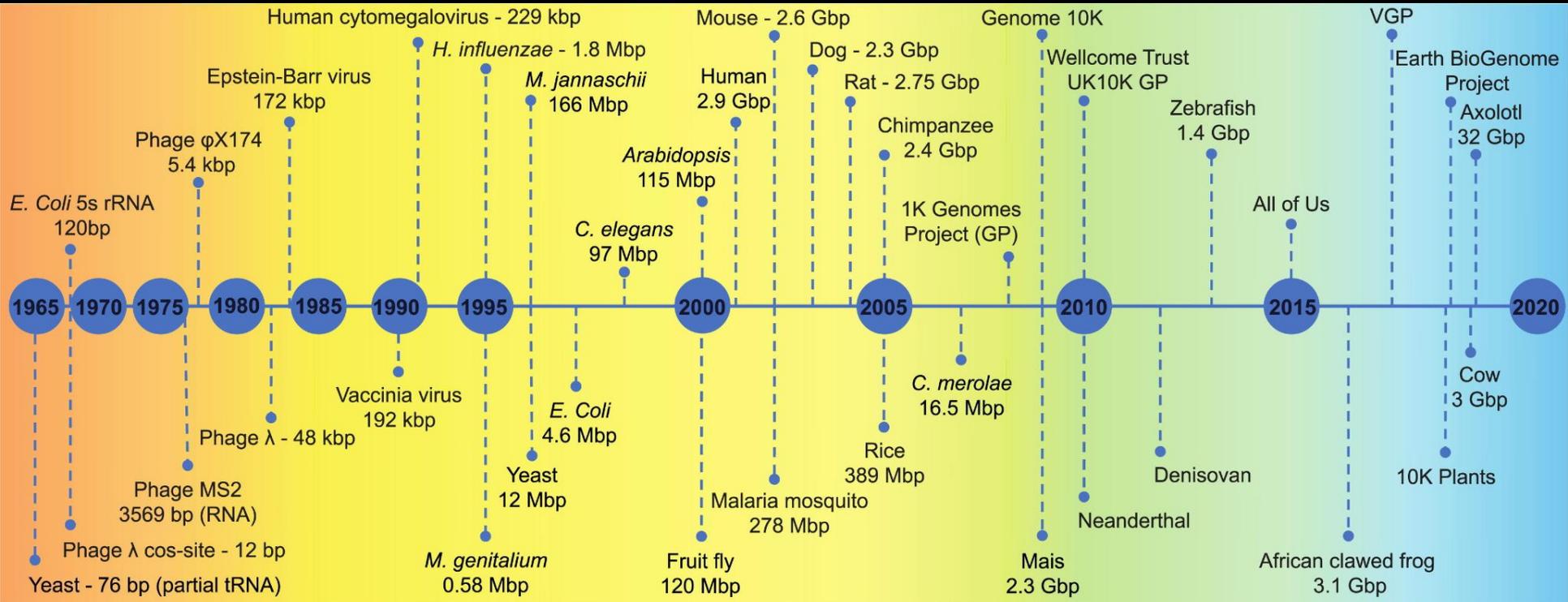




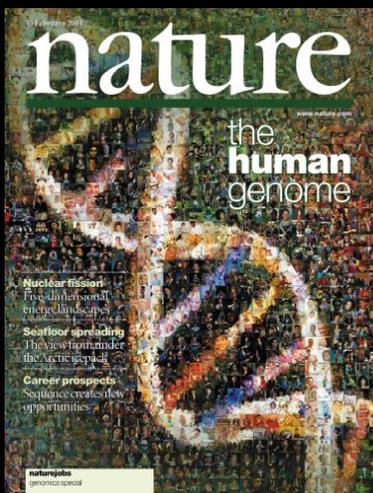
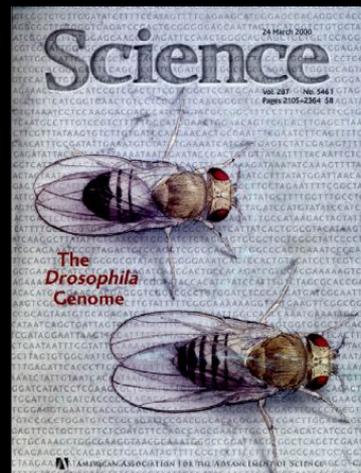
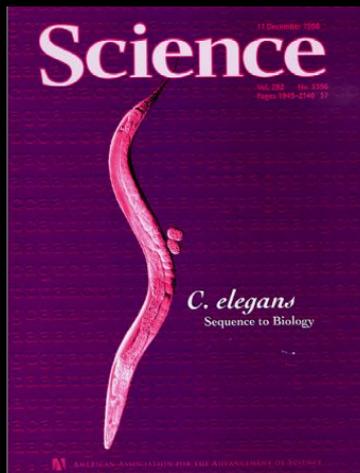
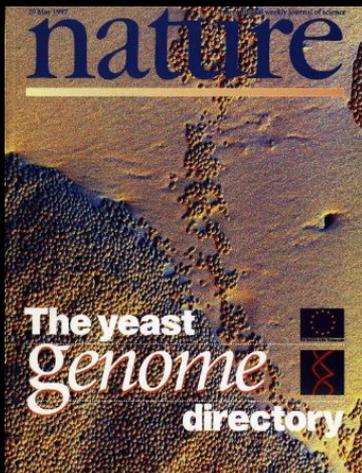
A JOURNEY THROUGH THE HISTORY OF DNA SEQUENCING



Principais projetos de sequenciamento de genomas



<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2001037019303277>



https://revistapesquisa.fapesp.br/wp-content/uploads/2000/07/08_capa.pdf

<https://www.genome.gov/human-genome-project>

Genômica - Os velhos tempos (1990s-2000s)

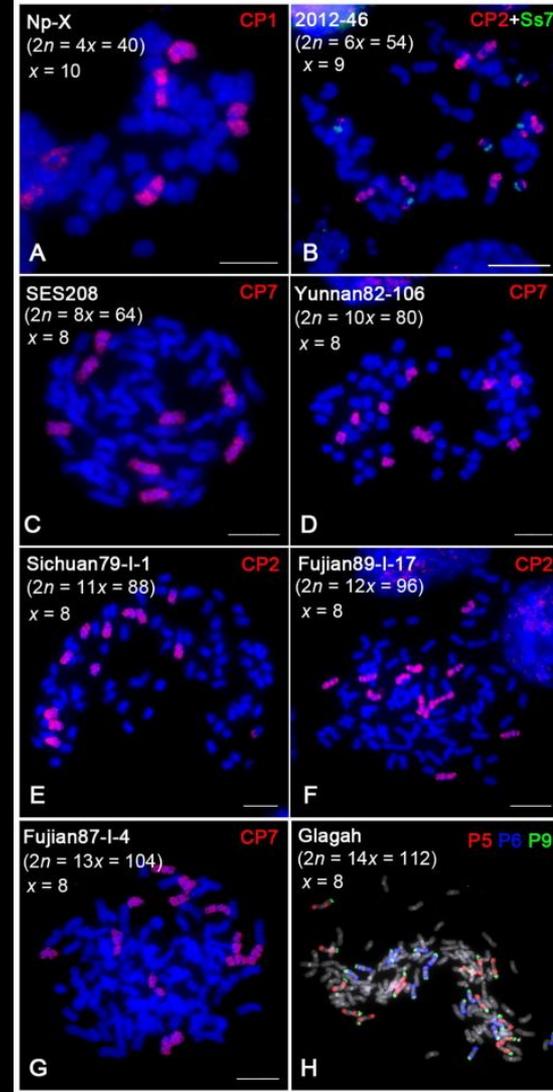
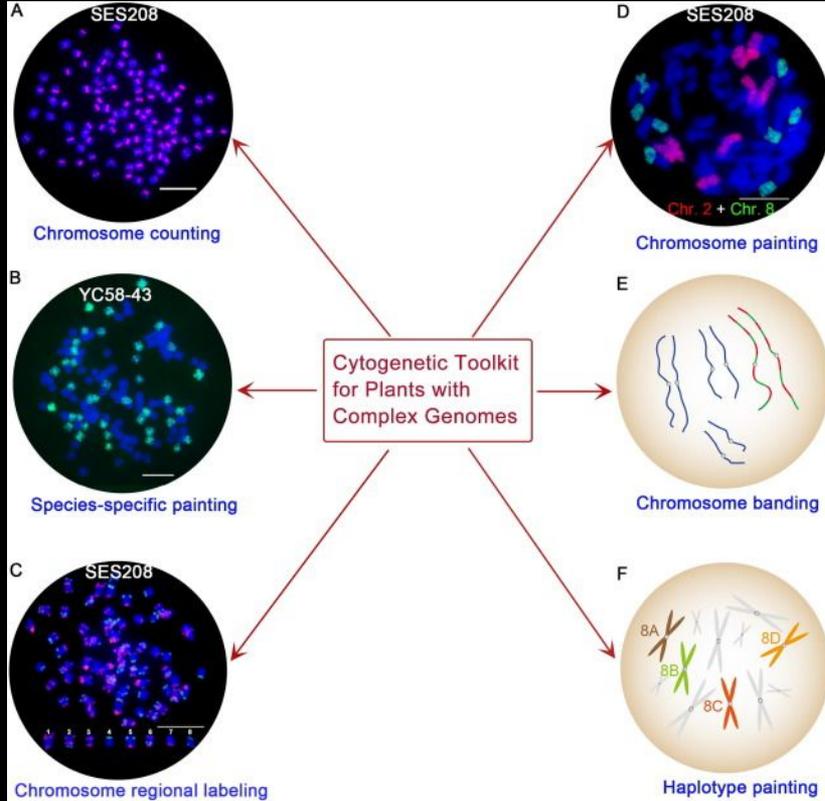


Por exemplo, para o sequenciamento do genoma humano nos 1990s e 2000s, participaram milhares de pesquisadores de 6 países.
O sequenciamento era realizado em máquinas automatizadas de Sanger, a ~1,000 bases/segundo, 24h/7dias por 6 anos, precisando de uma ajuda computacional massiva

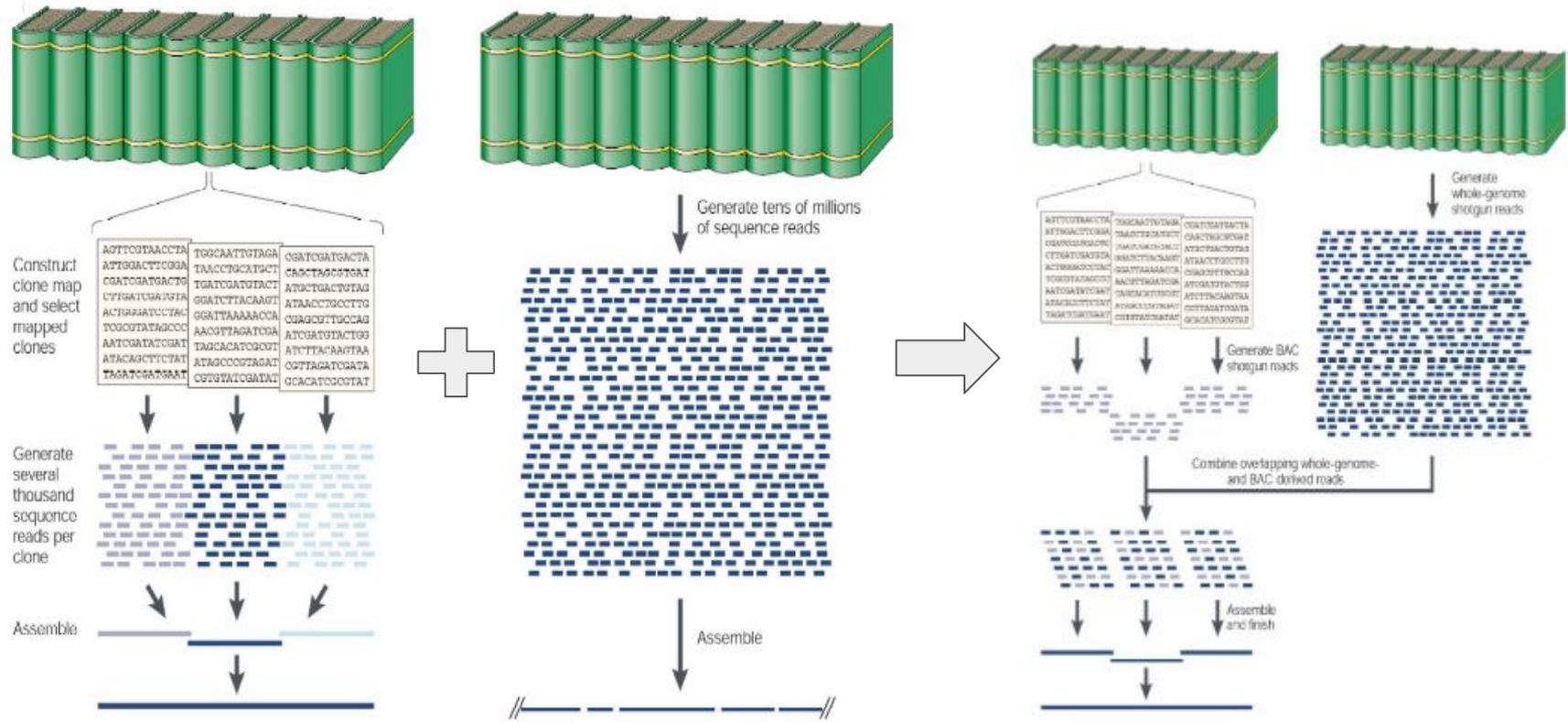
Genômica - Hoje (2020s)



Fluorescence In Situ Hybridization (FISH)



“Duas” estratégias rivais para sequenciar genomas (1990s)



As amostras para sequenciar o genoma humano 1997

- Doadores de sangue NY/USA
- 93% da sequência do HGP tinha origem em 11 doadores
- 70% da sequência do HGP tinha origem em 1 (um) único doador
- A sequência do HGP é um mosaico de várias pessoas

WANTED
20 Volunteers
to participate in the
Human Genome Project
a very large international scientific research effort.

The goal is to decode the human hereditary information (*human blueprint*) that determines all individual traits inherited from parents. The outcome of the project will have tremendous impact on future progress of medical science and lead to improved diagnosis and treatment of hereditary diseases.

Volunteers will receive information about the project from the Clinical Genetics Service at Roswell Park, and sign a consent form before participating.

No personal information will be maintained or transferred.

Volunteers will provide a one-time donation of a small blood specimen. A small monetary reimbursement will be provided to the participants for their time and effort.

Individuals must be at least 18 years of age.
Persons who have undergone chemotherapy are not eligible.

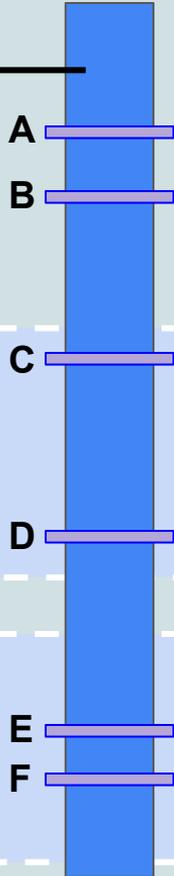
**ROSWELL
PARK**
CANCER INSTITUTE

For more information please contact the
Clinical Genetics Service
845-5720 (9:00 am - 3:00 pm)
March 24 - 26, 1997

Os mapas físicos e genéticos são diferentes

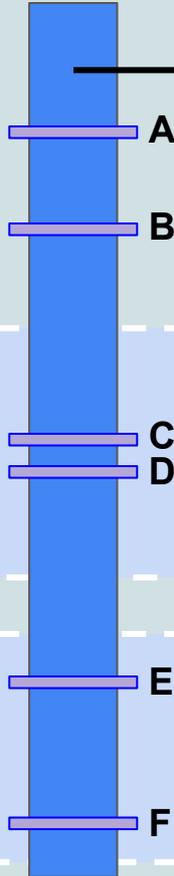
MAPA FÍSICO

A distribuição dos genes está baseada em dados de sequenciamento



MAPA GENÉTICO

A distribuição dos genes está baseada em frequências de recombinação



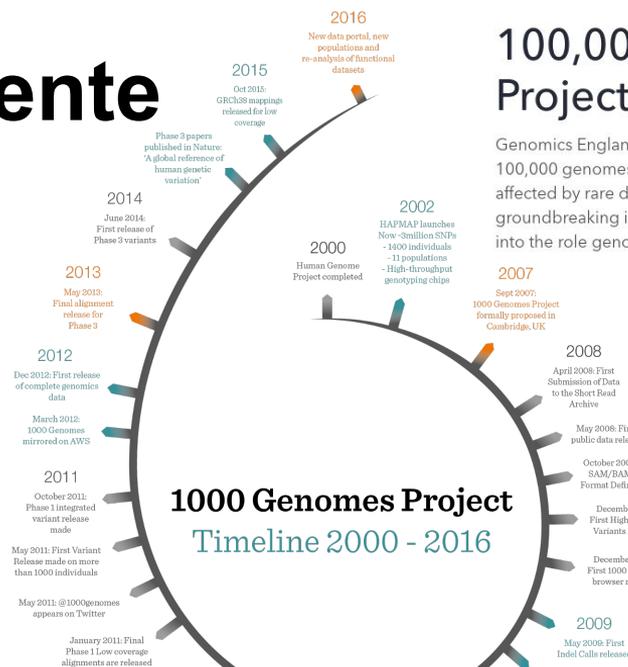
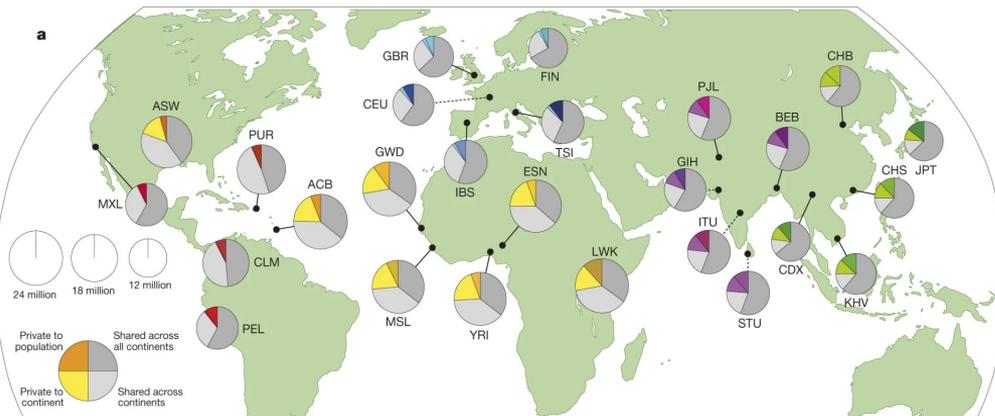
Genes **parecem mais próximos** (perto) quando há pouca recombinação entre eles

Genes **parecem mais distanciados** (longe) quando há alta recombinação entre eles

Um genoma não é suficiente

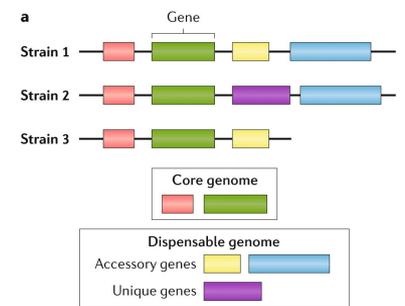
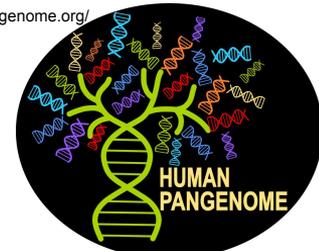
100,000 Genomes Project >2018

Genomics England's very first initiative - sequencing 100,000 genomes from around 85,000 NHS patients affected by rare disease or cancer - is leading to groundbreaking insights and continued findings into the role genomics can play in healthcare.

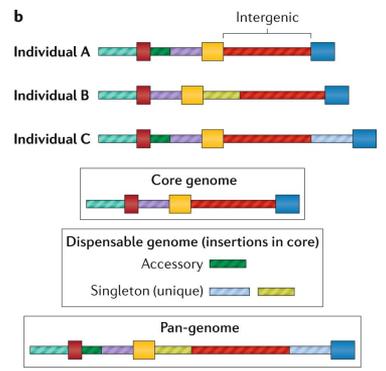


<https://www.embl.org/news/science/1510-1000genomes/>

<https://humanpangenome.org/>



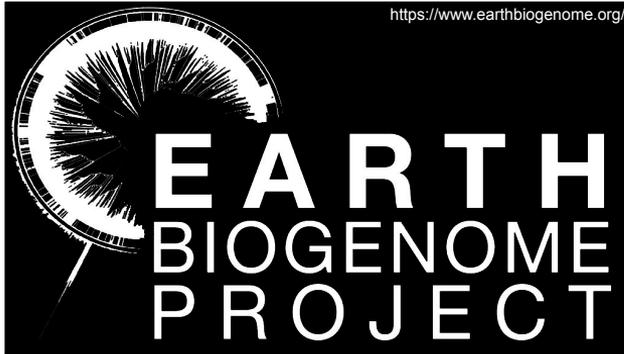
<https://www.nature.com/articles/s41576-020-0210-7>



Projeto atuais e recentes



Sequenciamento do genoma do SARS-CoV-2 em São Paulo, o mais rápido na época (2020)



<https://www.darwintreeoflife.org/>



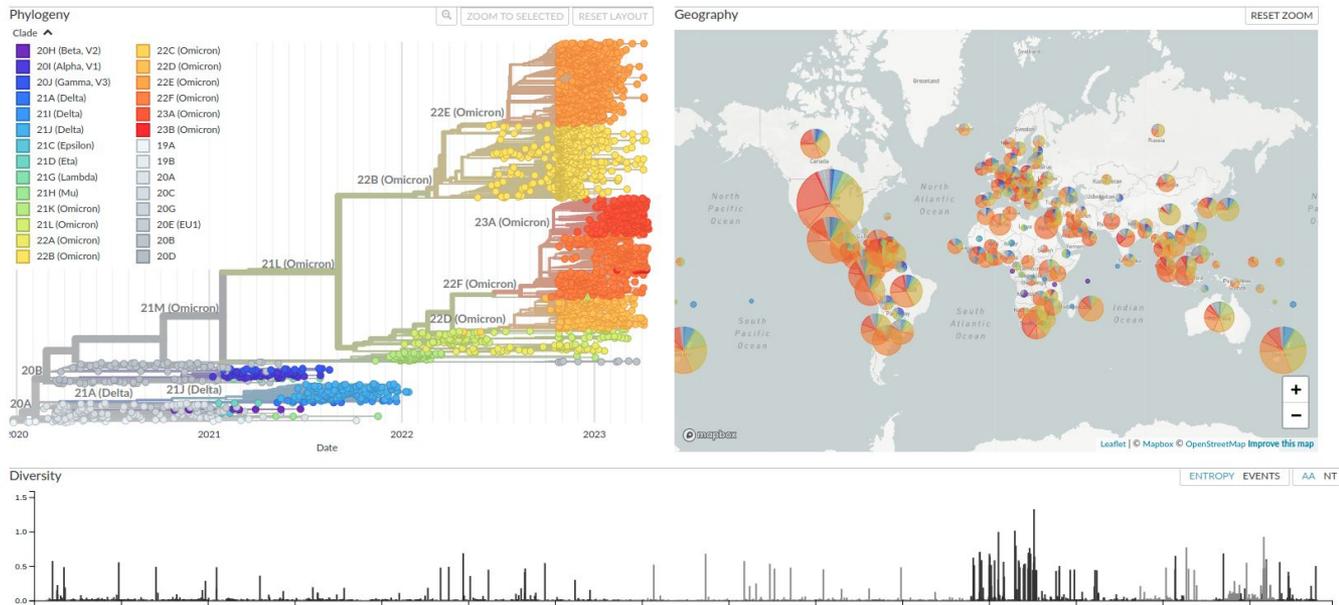
Influência da genômica nas nossas vidas

Rastreando surtos de doenças, lembram da COVID-19? Mas também gripe, monkeypox, etc

Genomic epidemiology of SARS-CoV-2 with subsampling focused globally over the past 6 months

Built with [nextstrain/ncov](#). Maintained by the [Nextstrain team](#). Enabled by data from [GISAID](#)

Showing 2816 of 2816 genomes sampled between Dec 2019 and Apr 2023.

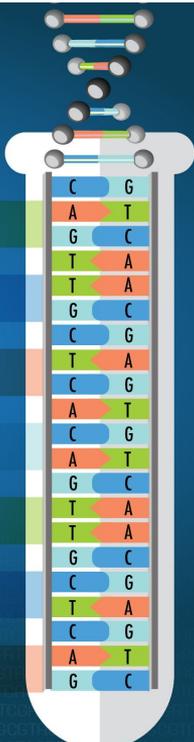


Influência da genômica nas nossas vidas

GENETIC TESTING
NHGRI FACT SHEETS
genome.gov

Genetic Tests Can Help to:

-  **Diagnose Your Disease**
-  **Pinpoint Genetic Factors That Caused Your Disease**
-  **Predict How Severe Your Disease Might Be**
-  **Choose the Best Medicine and Correct Dose**
-  **Discover Genetic Factors That Increase Your Disease Risk**
-  **Find Genetic Factors That Could Be Passed to Your Children**
-  **Screen Newborns for Certain Treatable Conditions**



Serviços e Informações do Brasil

O que você procura?



> Notícias > Saúde > 2020 > 10 > Programa Genomas vai ajudar na prevenção e tratamento de doenças na população brasileira

GENOMAS BRASIL

Programa Genomas vai ajudar na prevenção e tratamento de doenças na população brasileira

Iniciativa pretende avançar em terapias inovadoras e formar um banco de dados com 100 mil genomas completos

Publicado em 14/10/2020 20h01

Atualizado em 10/01/2023 10h58

Compartilhe:   

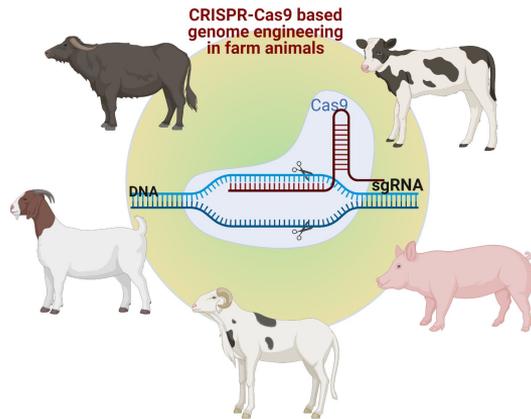
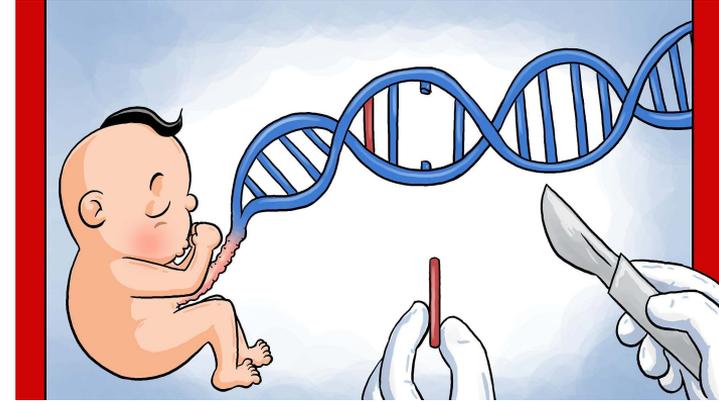
Influência da genômica nas nossas vidas



Influência da genômica nas nossas vidas



Edição de genomas



Seminário de Afinidades em Genômica e Bioinformática (SAGB)

