



CEGEN


## JORNADA DE FORMACIÓN

### “APLICACIONES DE LOS SNPs:

INTRODUCCIÓN A LOS SNPS, DISEÑO Y  
ANÁLISIS DE DATOS EN ESTUDIOS DE  
EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA”

**Coordinación:**



 *Centro Nacional de Genotipado*

Doctor Aiguader 80,  
08002 Barcelona, Spain  
Tel: +34 93 542 2943  
Fax: +34 93 542 2802  
[coordinacion.cegen@upf.edu](mailto:coordinacion.cegen@upf.edu)

<http://www.cegen.org>

**21 Febrero 2006**

**Universitat Pompeu Fabra**



Doctor Aiguader 80, 08003 Barcelona

# PROGRAMA

## 9.00h-9.30h Presentación Servicios del CeGen

Profesor: Anna Pérez-Lezaun (UPF)  
Lugar: aula 60.111 (*prefabricados planta superior.*  
*Acceso por primera planta edificio central UPF*)

## 9.30h-10.30h Introducción a los SNPs. ¿Qué son y para qué sirven los SNPs?

- Los SNPs como marcadores genéticos.
- Genotipo y fenotipo.
- Concepto de haplotipo y de desequilibrio de ligamiento.
- SNPs, haplotipos y las causas de la asociación

Profesor: Arcadi Navarro (UPF)  
Lugar: aula 60.111 (*prefabricados planta superior.*  
*Acceso por primera planta edificio central UPF*)

## 10.30h-11.00h PAUSA CAFÉ

## 11.00h-12.00h Introducción básica a los métodos en Epidemiología Genética. ¿Qué problemas pueden abordarse?

- Revisión de Métodos clásicos (Estudios de agregación familiar, Estudios con gemelos, Análisis de segregación)
- Introducción al análisis de ligamiento.
- Introducción a los estudios de asociación.
- Introducción a los *Whole Genome Scans*.

Profesor: Rafael de Cid (CRG)  
Lugar: aula 61.119 (*edificio central UPF, 1er piso*)

## 12.00h-13.30h Estudios de asociación poblacionales

- Casos y Controles
- Medidas de Asociación
- Diseño de estudios
- Tests y estimas
- La regresión logística
- Aplicaciones destacadas.

Profesor: Núria Malats (IMIM)  
Lugar: aula 61.119 (*edificio central UPF, 1er piso*)

## 13.30h-14.00h Estudios de asociación familiares

- Transmission Disequilibrium Test (TDT)
- Extensiones del TDT
- Aplicaciones destacadas

Profesor: Francesc Calafell (UPF)  
Lugar: aula 61.119 (*edificio central UPF, 1er piso*)

## 14.00h-14.45h PAUSA COMIDA

(*planta -1 edificio central. Antesala de sala de actos "Josep Marull"*)

## 14.45h-16.00h Proyectos de resecuenciación y bases de datos de SNPs

- HapMap, dbSNP ENSEMBL
- Otras bases de datos y proyectos (SeattleSNP...)
- Herramientas de selección de SNPs.
- SNPbrowser.
- GeneWindow.
- PupaSNP.
- PupasView.
- SNPeffect.

Profesor: Lucía Conde (FIB)  
Lugar: aula 61.127 (*edificio central UPF, 1er piso*)

## 16.00h-18.00h Análisis de datos de genotipado de SNPs

- **La Rockefeller list of Genetic Analysis Software**
- Introducción a SNPator
- Control de calidad.
- Gestión de datos.
- Análisis de datos con SNPator.

Profesor: Carlos Morcillo (UPF)  
Lugar: aula 61.127 (*edificio central UPF, 1er piso*)