

Oferta usług Pracowni Bioinformatycznej CBMiB: Analizy bioinformatyczne i biostatystyczne danych biologicznych i medycznych

Usługi kierowane są do zespołów naukowych realizujących badania kliniczne, epidemiologiczne, populacyjne, molekularne i translacyjne, a także do osób przygotowujących wnioski grantowe, raporty dla komisji bioetycznych oraz manuskrypty do publikacji. Zakres obejmuje zarówno analizy jednorazowe, jak i długofalową współpracę (konsulting metodologiczny, analiza, interpretacja, wsparcie publikacyjne).

BIOINFORMATYKA

1) Kompleksowe przetwarzanie danych NGS – od surowych odczytów do wyników publikacyjnych. Realizujemy pełny pipeline obejmujący kontrolę jakości, pre-processing, mapowanie/składanie, analizę wariantów/ekspresji oraz interpretację biologiczną dla danych generowanych na platformach Illumina, Oxford Nanopore (ONT), PacBio, 10x Genomics. Wyniki dostarczane są w formie raportu analitycznego, zestawu tabel i wykresów gotowych do publikacji oraz w pełni odtwarzalnych skryptów (R/Python) i/lub workflow (Snakemake/Nextflow).

Zakres analiz:

- WGS (Whole-Genome Sequencing)- analiza z wykorzystaniem genomu referencyjnego i/lub składanie *de novo*, detekcja wariantów (SNP/INDEL, CNV, SV), anotacja i priorytetyzacja funkcjonalna analiza struktury populacyjnej i pokrewieństwa dla badań populacyjnych;
- WES (Whole-Exome Sequencing)- warianty w regionach kodujących, analiza wpływu na białko i powiązania z fenotypem, interpretacja wariantów w kontekście klinicznym i biologicznym;
- RNA-seq (bulk)/scRNA-seq- QC, mapowanie, kwantyfikacja ekspresji, analiza DE, analiza szlaków i funkcji biologicznych, analiza heterogeniczności komórkowej (dla scRNA-seq), identyfikacja klastrów i markerów;

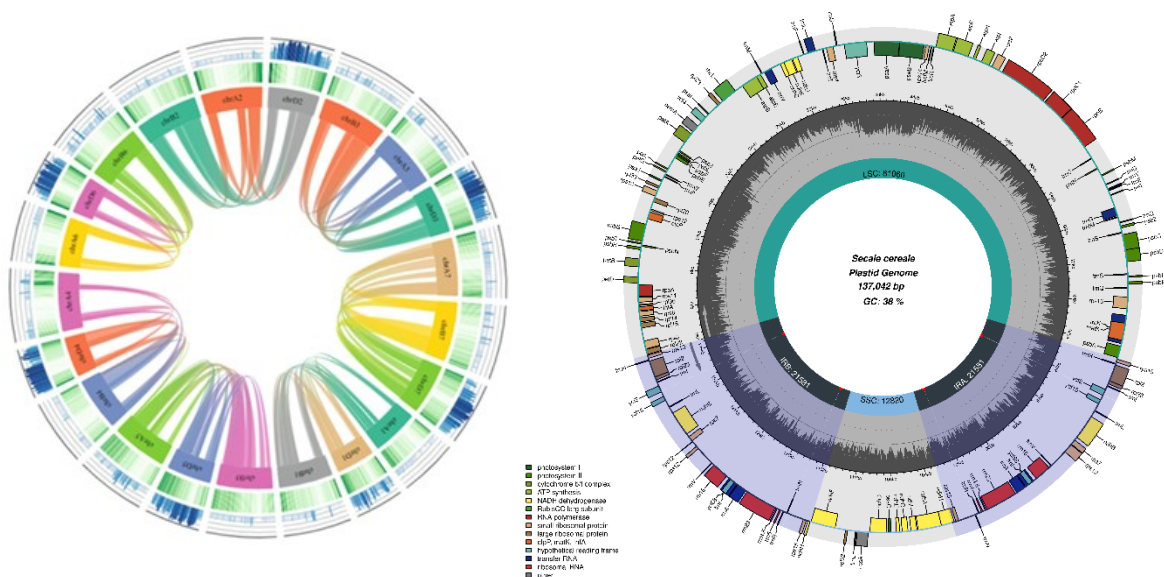
- ChIP-seq/ATAC-seq- identyfikacja pików, regionów regulatorowych, analiza różnicowa wiązania, integracja z ekspresją (RNA-seq) i adnotacja elementów regulacyjnych.

2) Analiza transkryptomu (RNA-seq)- analiza funkcjonalna i interpretacja biologiczna

- Składanie transkryptomu *de novo*- niezależne od genomu,
- Składanie transkryptomu *ab initio*- z mapowaniem odczytów do genomu,
- Adnotacja transkryptomów,
- Mapowanie odczytów, obliczanie poziomu ekspresji genów i transkryptów,
- Analiza ekspresji różnicowej łącznie z analizą funkcji biologicznych,
- Integracja RNA-seq z metadanymi klinicznymi

3) Składanie genomów i analiza porównawcza

- Składanie genomów *de novo*- bakterie, grzyby, organella, małe i duże genomy eukariotyczne,

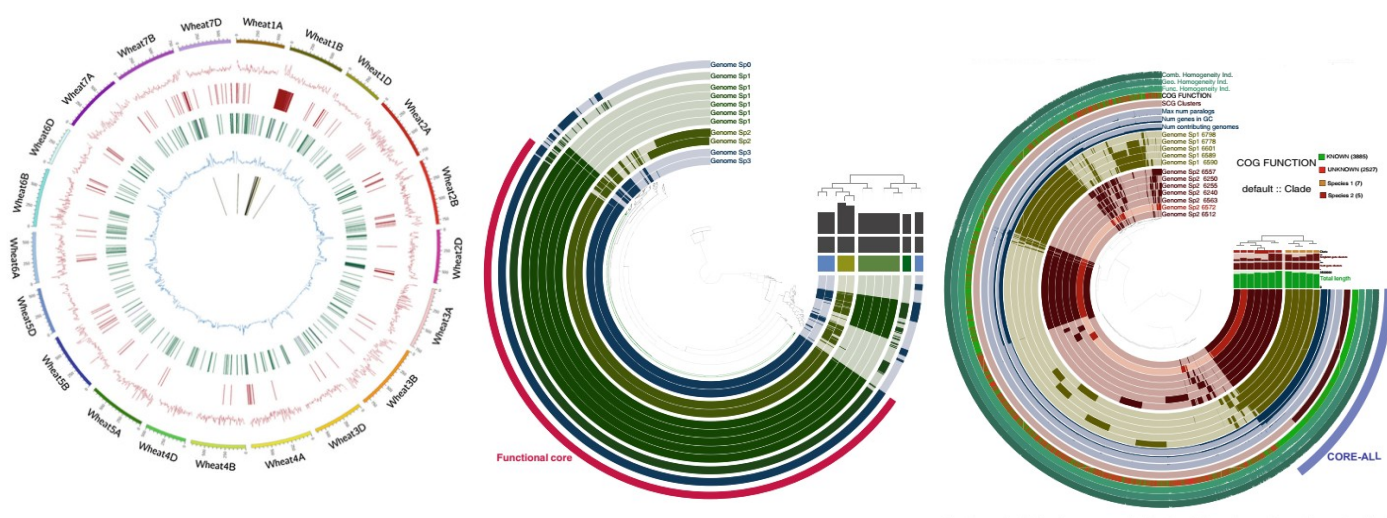


- adnotacja strukturalna i funkcjonalna, ocena kompletności,
- analiza porównawcza genomów, identyfikacja genów specyficznych, analiza ewolucyjna.

4) Analiza metagenomów- próby środowiskowe

- Analiza mikrobiomu na podstawie 16S rRNA oraz shotgun WGS,
- Składanie matagenomów *de novo*,
- Profilowanie składu taksonomicznego i analiza różnic w składzie społeczności,
- Adnotacja funkcjonalna (potencjał biologiczny i metaboliczny),
- „Rekonstrukcja” kompletnych genomów (MAGs) z metagenomów.

5) Składanie pangénomów- łączenie wszystkich genomów kładu



- Analizy filogenetyczne (drzewa, wsparcia, porównania kładów),
- klasyfikacja i predykcja z wykorzystaniem podejść ML w biologii ewolucyjnej (klasyfikatory oparte o cechy sekwencji, embeddingi, modele predykcyjne).

6) Analiza danych proteomicznych i metabolomicznych (LC-MS, GC-MS)

- Przetwarzanie sygnału, QC, normalizacja,
- Analiza różnicowa, modele wieloczynnikowe, korekta wielu testów,
- Analiza ścieżek/metabolitów, korelacje proteom–metabolom–fenotyp,
- Klasyfikacja i modele predykcyjne (walidacja krzyżowa, interpretowalność).

7) Analiza obliczeniowa wielowymiarowych danych biologicznych- w szczególności integracja wielu typów danych przy jednoczesnej kontroli złożonych profili czynników ingerujących: dane transkryptomiczne, proteomiczne, metabolomiczne, metagenomiczne, metatranskryptomiczne.

BIOSTATYSTYKA (dane biologiczne i medyczne)

1) Planowanie analiz i wsparcie metodologiczne do projektów/grantów

2) Analizy statystyczne danych biomedycznych

- Data management i przygotowanie danych do analizy (import/eksport, czyszczenie, kontrola jakości, transformacje, normalizacja, standaryzacja, imputacja braków danych, łączenie zbiorów danych, generowanie zmiennych pochodnych, przygotowanie danych do analiz zgodnie z wymaganiami czasopism,
- Statystyki opisowe, tabele podsumowujące, korelacje,
- Testy parametryczne i nieparametryczne,
- ANOVA/ANCOVA/MANOVA, GLM/GAM,
- Regresje: liniowa, logistyczna, Coxa (survival), nieliniowa,
- Krzywe ROC, AUC, dobór cut-off,
- Analiza zgodności metod (Bland–Altman),
- Meta-analizy (RR/OR/średnie/proporcje),
- Analizy wielowymiarowe (PCA, analiza skupień, analizy czynnikowe),
- Eksploracja danych, data mining i machine learning (Random Forest, SVM, sieci neuronowe) – z zachowaniem rygoru walidacji.

3) Raporty i wsparcie publikacyjne

- Raport analityczny (cel, metody, wyniki, wnioski),
- Komplet wykresów i tabel „publication-ready”,
- Opis metod do rozdziału Materials & Methods.

Pytanie o formę współpracy oraz wycenę projektów prosimy kierować na adres: cbmib@usz.edu.pl lub lidia.skuza@usz.edu.pl