

Propuesta de estancia formativa SOPHiA GENETICS Quality Indicators y QA reports

Con una perspectiva transfronteriza, el proyecto europeo Refbio II tiene como fines reforzar la colaboración entre instituciones y mejorar la permeabilidad y sinergias entre el medio académico y el empresarial en el ámbito de la biotecnología.

En este contexto, se proponen misiones de investigadores en empresas por un periodo de 3 meses, siendo la financiación del doctorando a cargo de REF BIO II.

SOPHiA GENETICS se fundó en 2011 para dar forma al futuro de la genómica clínica. Con la adopción de tecnologías digitales, como Next Generation DNA Sequencing (NGS), la industria ha entrado en el mundo de Big Data, planteando nuevos retos en el análisis de datos y la seguridad. Para resolver estos retos, un equipo de expertos de renombre mundial ha desarrollado la Inteligencia Artificial SOPHiA (IA). Al igual que los relojeros suizos, la tecnología de SOPHiA GENETICS es reconocida por su calidad, precisión y fiabilidad. Esto ha resultado en las certificaciones ISO 13485 (Sistema de Gestión de Calidad de Dispositivos Médicos) e ISO 27001 (Sistema de Gestión de Seguridad de la Información).

SOPHiA GENETICS proporciona tecnología avanzada y universal para el análisis de datos de NGS.

SOPHiA, la tecnología universal para la medicina basada en datos (disponible exclusivamente en SOPHiA DDM) detecta, anota y preclasifica variantes genómicas para ayudar a los médicos a utilizarlas para diagnosticar y tratar mejor a sus pacientes.

SOPHiA DDM es una plataforma SaaS (software-as-a-service) que facilita la visualización e interpretación de variantes, gracias a su intuitiva interfaz de usuario y a las funciones integradas. Además, protege todos los datos cifrándolos según los más altos estándares de la industria antes de almacenarlos de forma redundante en centros de datos privados y seguros.

Permite el análisis y protección de los datos clínicos de NGS. Nuestras tecnologías principales procesan y analizan datos genómicos en bruto para ayudar a los hospitales a diagnosticar con precisión y rapidez a los pacientes en áreas como oncología, metabolismo, pediatría, cardiología y cáncer hereditario.

Actividad prevista del doctorando en la entidad:

Objeto de investigación : Proyecto 1: Quality indicators y QA report

SOPHiA DDM es una plataforma que los clientes pueden utilizar para analizar sus datos de secuenciación generados para sus pruebas genéticas. Después de descargar los datos, el cliente podrá analizar los resultados con SOPHiA DDM. Lo primero que les gustaría saber es si una muestra determinada alcanza una calidad suficiente. Actualmente, esta información no está disponible directamente en SOPHiA DDM. La única manera de que el cliente encuentre esta información es descargar el informe de análisis de calidad (QA), que puede llegar a ser muy grande.

Hemos establecido un mecanismo de indicadores de calidad para un pipeline (BRCA MASTR) que puede proporcionar información sobre la calidad de una muestra directamente en SOPHiA DDM. Estos indicadores muestran visualmente si se ha alcanzado una determinada medida de calidad (por ejemplo, el porcentaje de lecturas que alcanzan una determinada calidad, el porcentaje de la región objetivo por encima de un determinado umbral de cobertura) (indicado en verde) o no (indicado en rojo). Nos gustaría implementar indicadores de calidad apropiados para todos nuestros pipelines. Esto permitiría al cliente evaluar rápidamente la

Programa financiado por el FEDER

calidad de cada muestra en SOPHiA DDM sin tener que consultar el extenso informe de control de calidad. Además, en el informe de garantía de calidad faltan algunas medidas de calidad, que deberían añadirse.

Resultados esperados:

Finalizar una versión mejorada del Informe de Análisis de Calidad que pueda integrarse en las tuberías de SOPHiA DDM.

La implementación de indicadores de calidad para todos los pipelines disponibles en SOPHiA DDM.

La versión mejorada del informe de Análisis de Calidad e Indicadores de Calidad permitirá a SOPHiA GENETICS proporcionar más detalles a sus clientes sobre la calidad de los datos. También se podrán ver más datos directamente en SOPHiA DDM sin necesidad de descargar un largo informe.

Perfil y competencias requeridas:

Buscamos un estudiante con habilidades de programación, idealmente con experiencia en Bio-IT, que se sienta cómodo en programación R, Python o C++. El candidato debe saber cómo gestionar un proyecto desde el principio (recopilación de las necesidades del usuario) hasta la finalización (implementación que corresponda a las necesidades). También deben ser capaces de comunicar y documentar correctamente su proyecto para que pueda ser mantenido después de su partida. El conocimiento de las tecnologías de análisis de datos de las NGS es una ventaja, pero no un requisito para la pasantía.

Área de estudios :

Informática, bioinformática o biotecnología

Área de investigación:

Desarrollo informático, análisis de datos, visualización de datos; la experiencia con datos biológicos sería una ventaja, pero no es obligatoria.

Competencias deseadas:

Motivado, comunicación fácil, bien organizado, independiente.

Experiencia profesional:

No se requiere nivel de experiencia.

Idiomas deseados:

Inglés obligatorio, idioma utilizado principalmente en SOPHiA GENETICS.

Material y procesos implicados : Se suministra con ordenador.

El ordenador estará equipado con todos los programas y aplicaciones necesarios.

Fecha inicio de la actividad: LO ANTES POSIBLE

Duración de las prácticas: 3 meses

Sitio de prácticas:

SOPHiA GENETICS

Technopole IZARBEL

64210 BIDART – Francia

Contacto:

Las solicitudes deberán enviarse por correo electrónico junto con el CV y el formulario de solicitud cumplimentado, especificando la oferta de prácticas, a Cluster Santé Osasuna, antes del 31/10/2018

E-mail : clusterosasuna@gmail.com

Téléphone : 05 59 43 54 51

Programa financiado por el FEDER