

Plan upravljanja istraživačkim podacima - MAPinAD

Vugrek, Oliver

Data management plan / Plan upravljanja istraživačkim podacima

Publication year / Godina izdavanja: **2024**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:241:826349>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2025-03-10**



Repository / Repozitorij:

[Fulir DATA - Ruđer Bošković Institute Research Data Repository](#)

Plan upravljanja istraživačkim podacima

Opće informacije		
	Ime i prezime predlagatelja	Oliver Vugrek
	Matična organizacija	Institut Ruđer Bošković
	Naziv projekta	Molekularni aspekti patogenih procesa u AHCY deficijenciji - MAPinAD
	Upravitelj podacima	Oliver Vugrek; ovugrek@irb.hr
1.	Prikupljanje podataka i dokumentacija	
	Koje ćete podatke prikupljati, obrađivati, stvarati ili se ponovno njima koristiti? (navedite format, vrstu i opseg podataka)	Podaci naprednog sekvenciranja DNA i RNA, FastQ format datoteke; opseg >500 Gb
	Kako će se podaci prikupljati, obrađivati ili stvarati? (ukratko navedite metodologiju i procese osiguranja kvalitete te načine organiziranja podataka)	<p>Analiza se razvija na sljedeći način krenuvši od sirovih podataka sekvenciranja (FastQ):</p> <p>A. <u>Generiranje podataka</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Podaci o sekvenciranju – FastQ: tekstualni format za pohranjivanje biološke sekvence (obično nukleotidne sekvence) i njezine odgovarajuće kvalitete. NGS instrument pohrani podatke u obliku FastQ, slično kao što Word pohrani tekst u dokumentu tipa .doc, docx, itd. • Usklađivanje s referentnim genomom (alignment) • Kreiranje datoteke 'Binary alignment map' (BAM) (sadrži pokrivenost po bazi i informacije o kvaliteti) • Kreiranje datoteke 'Browser Extensible Data' (BED): BED sadrži koordinate kromosomskih regija od interesa. • Generiranje datoteke 'Variant Call Format' (VCF) : VCF datoteka sadrži varijacije pronađene u određenom genomu. Sadrži informacije o skupu podataka i relevantnim referentnim izvorima (npr. organizam, inačica izrade genoma itd.), te popis svih otkrivenih varijanti s brojnim dodatnim poljima, kao što su kvaliteta baze, dubina pokrivenosti, itd. <p><u>Potrebni alati za analizu podataka su:</u></p>

a) Burrows-Wheeler Aligner: BWA

- BWA je softverski paket za mapiranje nisko divergentnih sekvenci u odnosu na veliki referentni genom, kao što je ljudski genom.
- Sastoji se od tri algoritma: BWA-backtrack, BWA-SW i BWA-MEM.
- Prvi algoritam je dizajniran za Illumina sekvence do 100bp, dok su ostala dva za duže sekvence u rasponu od 70bp do 1Mbp.
- BWA-MEM je najnoviji, općenito se preporučuje za visokokvalitetne analize jer je brži i točniji.
- BWA-MEM također ima bolje performanse od BWA-backtrack.

b) GATK: Genome Analysis Toolkit (<https://gatk.broadinstitute.org/hc/en-us>)

- GATK je industrijski standard za identifikaciju SNP-ova i indela u DNA i RNAseq podacima.
- Ovi su alati prvenstveno dizajnirani za obradu WES i WGS podataka generiranih tehnologijom sekvenciranja Illumina
- Premda je izvorno razvijen za ljudsku genetiku, GATK je evoluirao kako može obraditi podatke o genomu bilo kojeg organizma.

Pripadajuće reference za navedene alate su (svi su besplatni):

1. Racz, C. et al. (2013). Isaac: Ultra-fast whole genome secondary analysis on Illumina sequencing platforms. *Bioinformatics* (Oxford, England), 4-5. Doi:10.1093/bioinformatics/btt314 <http://bioinformatics.oxfordjournals.org/content/early/2013/07/01/bioinformatics.btt314>
2. http://www.illumina.com/documents/products/whitepapers/whitepaper_isaac_workflow.pdf Title of Paper: Fast, accurate and easy alignment and variant calling with Isaac Genome Alignment Software and Isaac Variant Caller
3. <https://github.com/Illumina/isaac2>
4. Kim, S. et al. (2017) Strelka2: Fast and accurate variant calling for clinical sequencing applications. *bioRxiv* doi: 10.1101/192872
5. <https://github.com/Illumina/strelka>
6. Chen, X. et al. (2016) Manta: rapid detection of structural variants and indels for germline and cancer sequencing applications. *Bioinformatics*, 32, 1220-1222. doi:10.1093/bioinformatics/btv710
7. <https://github.com/Illumina/manta>
8. Roller, E. et al. (2016). *Bioinformatics* (Oxford England). Doi: 10.1093/bioinformatics/btw163 <http://bioinformatics.oxfordjournals.org/content/early/2016/03/24/bioinformatics.btw163>
9. <https://github.com/Illumina/canvas>

		<p>10. BWA Genome Alignment Software : Li H. and Durbin R. (2009) Fast and accurate short read alignment with Burrows-Wheeler Transform. <i>Bioinformatics</i>, 25:1754-60. [PMID: 19451168]</p> <p>11. GATK Variant Caller - https://gatk.broadinstitute.org/hc/en-us</p>
	Koju ćete dokumentaciju i metapodatke ustupiti osim podataka? (navedite koje su informacije potrebne korisnicima kako bi mogli čitati i interpretirati podatke u budućnosti te koji će se standardi koristiti pri tumačenju podataka)	Ukoliko se ne radi o podacima pacijenata, podaci se mogu ustupiti u obliku FastQ datoteke
2.	Pravna i sigurnosna pitanja	
	Jeste li ograničeni sporazumom o povjerljivosti? Imate li potrebna dopuštenja za prikupljanje, obradu, čuvanje i dijeljenje podataka? Jesu li osobe čiji se podaci pohranjuju informirani o tome i jesu li dali privolu? Kojim ćete se metodama koristiti u svrhu zaštite osjetljivih podataka (GDPR - posebne kategorije osobnih podataka)?	<p>Ovaj projektni prijedlog uključuje uporabu životinja (vrsta miš; <i>Mus Musculus</i>). Istraživanjima na životinjama prethodit će višestruki biokemijski eksperimenti <i>in vitro</i> kao i na kulturi stanica. Miševi će se koristiti samo u naprednim fazama istraživanja, kada je moguće odgovoriti na nekoliko specifičnih i visoko relevantnih pitanja na koje se može odgovoriti s ograničenim brojem eksperimenata.</p> <p>Glavni istraživač i istraživački tim radit će u skladu sa svim primjenjivim pravilima, smjernicama i načelima kao što su <i>Direktiva 2010/63/EU</i> o zaštiti životinja korištenim u istraživačke svrhe itd. [navesti sve potrebne pravilnike] Pojediniosti o uporabi životinja. U izvođenju eksperimenata nastojimo se strogo pridržavati <i>3R</i> načela (<i>Replacment, Refinement</i> i <i>Reduction</i> tj. zamjena, usavršavanje i smanjene).</p> <ul style="list-style-type: none"> • Smanjenje (<i>Reduction</i>): Svaki eksperiment dizajnirat će se tako da se smanji broj miševa potrebnih da bi se postigla statistička značajnost. Za predložene farmakokinetičke eksperimente neophodna su 24 miša. • Poboljšanje uvjeta (<i>Refinement</i>): Životinje će boraviti u štali institucije koja se pridržava svih internacionalnih normi. Zdravlje životinja pratit će ovlašteni veterinar. Za smanjenje stresa i nelagodnosti životinja, svi postupci radit će se nakon anesteziranja životinja. Nakon eksperimenta životinje će se usmrtniti. Također, čim životinje pokažu bilo koji oblik patnje i/ili tjeskobe tumorom tijekom eksperimenta bit će usmrćene dislokacijom vrata nakon što su anestezirane. • Zamjena (<i>Replacment</i>): Tijekom istraživanja alternativa eksperimentiranja na miševima uzet će se u obzir tijekom svih faza projekta. Tamo gdje je moguće, koristit će se druga opcija umjesto miševa. <p>Tečaj. Svi znanstvenici i tehničko osoblje koji rade sa životinjama proći će edukaciju rada sa životinjama.</p>
	Kako će se regulirati pristup podacima i njihova	Podaci će se obrađivati i njima upravljati u zaštićenom nemrežnom okruženju koristeći se virtualnom desktop tehnologijom.

	sigurnost? Koji su potencijalni rizici koje treba uzeti u obzir? Kako ćete osigurati sigurnost pohrane osjetljivih podataka?	
	Kako ćete upravljati zaštitom autorskih prava i intelektualnog vlasništva? Tko će biti vlasnik podataka? Koje će se licencije primjenjivati na podatke? Koja će se ograničenja primjenjivati na ponovnu uporabu osobnih podataka?	Ne očekuje se da će rezultat istraživanja dovesti do patenta. Ostali problemi intelektualnog vlasništva će se u rješavati prema preporukama institucije [Institut Ruđer Bošković]. Budući da podaci nisu podvrgnuti ugovoru, te se neće patentirati, objavit će se kao otvoreni podaci pod licencijom <i>Creative Commons CC0</i> .
3.	Pohrana i čuvanje podataka	
	Kako će podaci biti pohranjeni i kako će biti napravljena sigurnosna kopija podataka (<i>backup</i>) tijekom istraživanja? Koji su kapaciteti čuvanja podataka kojim raspolazete? Kojim se procedurama koristite za sigurnosnu kopiju (<i>backup</i>)?	Podaci su pohranjeni lokalno (računalo, NAS sustav, eksterni diskovi), te u Cloud sustavu 'Basespace' proizvođača instrumenta za napredno sekvenciranje DNA i RNA Illumina. Kapaciteti na Basespace su vezani uz pretplatu.
	Koji je vaš plan čuvanja podataka? U kojim će se formatima čuvati?	

4. Dijeljenje i ponovna uporaba podataka		
Kako i gdje će se podaci dijeliti? Na kojem repozitoriju planirate dijeliti podatke? Kako će potencijalni korisnici doznati za podatke?	Konačnu verziju skupa podataka voditelj projekta podijelit će putem institucijskog repozitorija IRBa uspostavljenog u nacionalnom sustavu Dabar gdje će biti pohranjene i publikacije i ostala projektna dokumentacija. Podaci će biti objavljeni pod CC0 licencom. Institucijski repozitorij u sustavu Dabar odabrali smo jer podržava FAIR principe: skupovima dodjeljuje trajni identifikator URN:NBN, osigurava vidljivost podataka putem OpenAIRE portala i Google Scholar a te tražilice dabar.srce.hr, a ujedno doprinosi vidljivosti i transparentnosti rada IRBa.	
Ako postoje podaci koji se ne smiju dijeliti (prijavitelji vezani zakonskim, etičkim, autorskim pravila, povjerljivošću i sl.), pojasnite razloge ograničenja.	Podaci neophodni za bilo koju publikaciju bit će dostupni u trenutku objavljivanja. Podaci pacijenata ne će se ustupiti zbog etičkih pravila.	
Potvrdite da ćete se koristiti digitalnim repozitorijem koji je u skladu s načelima FAIR-a.	Koristit će se digitalni repozitorij koji je u skladu s načelima FAIR-a.	
Potvrdite da ćete se koristiti digitalnim repozitorijem koji održava neprofitna organizacija (ako ne, objasnite zašto ne možete dijeliti podatke na digitalnom repozitoriju koji nije komercijalan).	Potvrđujem kako će se koristiti digitalni repozitorij koji održava neprofitna organizacija.	

Ref:

[1] Celjak, D., Dorotić Malič, I., Matijević, M., Poljak, Lj., Posavec K. i Turk, I.: „Istraživački podaci - što s njima?“ [Istraživački podaci - što s njima?: priručnik o upravljanju istraživačkim podacima | Digitalni repozitorij Srca \(unizg.hr\)](#)