



QBA 2019

6

Ref. Expte. N° 3224/2019

Universidad de Buenos Aires  
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales

15 JUL 2019  
Ciudad Autónoma de Buenos Aires,

**VISTO**

La nota a foja 30 presentada por la Dirección del Departamento de Química Biológica, mediante la cual eleva la información del curso de posgrado **Escuela de Genómica Clínica. De los Datos de NGS al Diagnóstico** para el año 2019,

**CONSIDERANDO**

Lo actuado por la Comisión de Doctorado,

Lo actuado por la Comisión de Posgrado,

Lo actuado por la Comisión de Presupuesto y Administración,

Lo actuado por este Cuerpo en la sesión realizada en el día de la fecha,

En uso de las atribuciones que le confiere el Artículo 113º del Estatuto Universitario,

**EL CONSEJO DIRECTIVO DE LA FACULTAD  
DE CIENCIAS EXACTAS Y NATURALES**  
R E S U E L V E:

**ARTÍCULO 1º:** Aprobar el curso de posgrado **Escuela de Genómica Clínica. De los Datos de NGS al Diagnóstico** de 90 horas de duración, que será dictado por el Dr. Marcelo Martí con la colaboración de los Dres. Adrián Turjanski, Juan Pablo Bustamante, Leandro Radusky y María Inés Pérez Millan.

**ARTÍCULO 2º:** Aprobar el programa del curso de posgrado **Escuela de Genómica Clínica. De los Datos de NGS al Diagnóstico** obrante a fs. 32/34, para su dictado del 20 al 31 de agosto de 2019.

**ARTÍCULO 3º:** Aprobar un puntaje máximo de cuatro (4) puntos para la Carrera del Doctorado.

**ARTÍCULO 4º:** Aprobar un arancel de 5000 módulos estableciendo que dicho arancel estará sujeto a los descuentos y exenciones estipulados mediante la Resolución CD N° 1072/19. Disponer que los fondos recaudados ingresen en la cuenta presupuestaria habilitada para tal fin, y sean utilizados de acuerdo a la Resolución 072/03.

**ARTÍCULO 5º:** Disponer que de no mediar modificaciones en el programa, la carga horaria y el arancel, el presente Curso de Posgrado tendrá una vigencia de cinco (5) años a partir de la fecha de la presente Resolución.

**ARTÍCULO 6º:** Comuníquese a todos los Departamentos Docentes, a la Dirección de Estudiantes y Graduados, a la Dirección de Movimiento de Fondos, a la Dirección de Presupuesto y Contabilidad, a la Biblioteca de la FCEyN y a la Secretaría de Posgrado con copia del programa incluida. Cumplido, archívese.

**RESOLUCIÓN CD N°**

**1696**

SP-GA- 13-06-2019

Dr. BERNARDO GABRIEL LINDLIN  
SECRETARIO DE POSGRADO  
FCEN-UBA

Dr. JUAN CARLOS REBOREDA  
DECANO

Número de alumnos:

Mínimo: 10

Máximo: 40



Audiencia a quien está dirigido el curso:

Bioquímicos

Médicos

Lic en Genética

Lic/Dres en Ciencias Biológicas (o Afines) con formación/interés en biología de patologías humanas

(Bio)Informáticos

Necesidades materiales del curso:

Insumos de laboratorio

Servicios de Secuenciación

Soporte Digital para material de trabajo

Acceso a capacidad de cómputo intensiva

Estaciones de Trabajo con conexión a internet

1-b-

Programa analítico del curso con Bibliografía (puede adjuntarse en hojas separadas):

- 1) Introducción a la bioinformática Traslacional y la genómica clínica: Qué es la bioinformática?, Qué es la bioinformática Traslacional? La revolución digital de la biología. Conceptos de genómica, genómica Personal y Medicina Personalizada. Ejemplos de casos de aplicación en la clínica.
- 2) Las tecnologías de Secuenciación de Nueva Generación (NGS): Cómo y cuándo surgen las tecnologías NGS. Como funcionan las tecnologías NGS. Qué equipos hay en el mercado y cuáles son sus características. Cuál es el impacto de NGS en las Biociencias y en la Medicina. A donde evolucionan las tecnologías de NGS.
- 3) Mapeo, Alineamiento y Llamado de variantes: Conceptos generales de Mapeo, Alineamiento y Llamado de variantes. BLAST. Algoritmos de Mapeo y Alineamiento para genomas humanos. Algoritmos para el llamado de variantes. Calidad de las variantes. Calibración en base a cobertura y sesgo por hebra. Llamado de haplotipos y fases. Cambio en el numero de copias.
- 4) Anotación estructural y funcional de las variantes.: El genoma humano de referencia. ENSEMBLE. Conceptos de anotación estructural ADN-ARN-Proteínas. Conceptos de anotación funcional. Bases de datos de variantes (dbSNP), frecuencias (1000 Genomas) y efecto clínico (ClinVar, OMIM, HGMD).
- 5) Aplicación de Filtros y Modelos de enfermedad: Filtros de selección de variantes según, efecto biológico potencial, frecuencia, heterocigocidad. Comparación y filtros por modelos genéticos de enfermedad (Dominante, Recesiva, deNovo). Uso de pedigrees.
- 6) Predicción del efecto patológico de las variantes. Predicción de Efecto de los SAS SIFT, Polyphen. Uso de estructura para la predicción. Predicción zonas no codificantes. Uso de bases de datos proteína y familia específicas.
- 7) Farmacogenómica: Concepto de farmacogenómica. Interacción proteína-droga y efecto de las variantes. Casos de aplicación. PharmKB.

8) Recomendaciones de la FDA.

9) Análisis de casos clínicos I (Enfermedades Autosómicas Dominantes)

9) Análisis de casos Clínicos II (Enfermedades Autosómicas Recesivas, Heterocigosis Compuesta)



## Bibliografia:

1. Translational Bioinformatics, PLOS Computational Biology, December 2012 | Volume 8 | Issue 12 | e1002796
2. Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis, by David Mount (Author), Cold Spring Harbor Laboratory Press. 2013
3. Essentials of Genomic and Personalized Medicine, by Geoffrey S. Ginsburg (Editor), Huntington F Willard PhD (Editor). Academic Press; 1 edition (October 8, 2009)
4. Cingolani et. al. A program for annotating and predicting the effects of single nucleotide polymorphisms, SnpEff: SNPs in the genome of Drosophila melanogaster strain w1118; iso-2; iso-3. Fly 6:2, 1-13; April/May/June 2012; 012 Landes Bioscience
5. Fernald and Altman, Bioinformatics challenges for personalized medicine, Bioinformatics Vol. 27 no. 13 2011, pages 1741–1748 doi:10.1093/bioinformatics/btr295
6. Jason R. Miller, Assembly algorithms for next-generation sequencing data, Genomics 95 (2010) 315–327
7. Rasmus Nielsen et al. Genotype and SNP calling from next-generation sequencing data, Nat Rev Genet. 2011 June ; 12(6): 443–451. doi:10.1038/nrg2986
8. Jeanette J. McCarthy et. al. Genomic Medicine: A Decade of Successes, Challenges, and Opportunities, Science Translational Medicine 12 June 2013 Vol 5 Issue 189 189sr4
9. Euan A Ashley Clinical assessment incorporating a personal genome, Vol 375 May 1, 2010
10. Matthew N. Bainbridge et al. Whole-Genome Sequencing for Optimized Patient Management, Sci Transl Med 3, 87re3 (2011); DOI: 10.1126/scitranslmed.3002243

1-C-

### Actividades prácticas propuestas (puede adjuntarse en hojas separadas):

Las siguientes actividades prácticas corresponden a Trabajos Prácticos computacionales, donde se espera los alumnos realicen principalmente actividades de manipulación y análisis de datos.

Los datos que se utilizan en los Trabajos Prácticos, corresponden a datos de secuenciación reales, que son generados por los docentes auxiliares durante la preparación de los mismos.

- 1) Bases de datos Biológicas (Ensemble, dbSNP, RefSeq) y Bases de datos de relevancia clínica (ClinVar, OMIM, HGMD, PharmKB).
- 2) Mapeo y Alineamiento. Uso de BWA (Burrow Wheelers Aligner). Visualización de resultados en IGV (Integral Genome Viewer). Uso de Genome Browsers, visualización de lecturas. Análisis de archivos .SAM y .BAM.
- 3) Llamado de Variantes, análisis de calidad de la variante (Strand Bias, Cobertura, Het/Hom). Del .BAM al .VCF
- 4) Anotación del archivo de llamado de variantes (VCF). Anotación estructural y funcional (Ensemble/RefSeq), cruce con bases de datos de variantes (dbSNP), cruce con base de datos de relevancia clínica y de frecuencia poblacional.
- 5) Análisis de variantes 1. Aplicación de filtros por impacto biológico, frecuencia poblacional, significancia clínica, modelo genético de enfermedad. Cruce con listas de genes candidatos. Análisis de los resultados.
- 6) Análisis de la Historia Clínica, Diagnóstico presuntivo y confección del reporte de factibilidad. Confección de lista de genes candidatos.
- 7) Análisis de casos clínicos I (Enfermedades Autosómicas Dominantes)



8) Análisis de casos Clínicos II (Enfermedades Autosómicas Recesivas, Heterocigosis Compuesta)

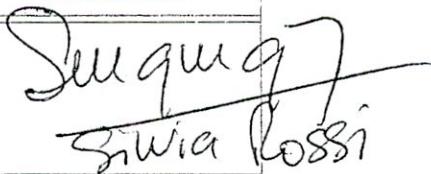
Además se realizan entre 1 y 2 (dependiendo del número de alumnos) actividades prácticas de laboratorio que son principalmente demostrativas y consisten en la relajación de:

- i) preparación de bibliotecas para secuenciación masiva
- ii) Secuenciación por técnicas de NGS

(\*) Todos los cursos tendrán una validez de 5 años

(\*) Las actualizaciones de los docentes colaboradores son informados por la Dirección departamental al inicio de cada dictado del curso

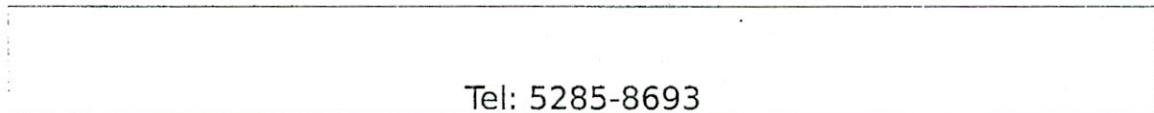
Firma Subcomisión  
Doctorado

  
Silvia Rossi

Firma del docente  
responsable



E-mail y teléfono del docente responsable

  
Tel: 5285-8693

Formulario para la presentación de Cursos de Posgrado/Doctorado - Res. CD2819/18 - ANEXO 2

Solicitud de  
Financiación

Año de presentación (\*) 2019

Departamento docente que inicia el trámite:

Química Biológica

Nombre del curso:

Escuela de Genómica Clínica. De los datos de NGS al diagnóstico

Nombre y Título del docente responsable: