



1821 Universidad de Buenos Aires

Resolución Consejo Directivo

Número: RESCD-2024-2252-E-UBA-DCT#FCEN

CIUDAD DE BUENOS AIRES

Jueves 12 de Diciembre de 2024

Referencia: EX-2024-06304911- -UBA-DMESA#FCEN - POSTGRADO - Sesión
09/12/2024

VISTO:

La nota presentada por la Dirección del Departamento de Departamento de Ecología, Genética y Evolución, mediante la cual eleva la información del curso de posgrado **Introducción a la Secuenciación de Lectura Larga: Teoría, Métodos de Análisis y Aplicaciones** para el año 2025,

CONSIDERANDO:

lo actuado por la Comisión de Doctorado,

lo actuado por este Cuerpo en la sesión realizada el día 09 de diciembre de 2024,

en uso de las atribuciones que le confiere el Artículo 113° del Estatuto Universitario,

**EL CONSEJO DIRECTIVO DE LA FACULTAD
DE CIENCIAS EXACTAS Y NATURALES**

R E S U E L V E:

ARTÍCULO 1°: Aprobar el nuevo curso de posgrado **Introducción a la Secuenciación de Lectura Larga: Teoría, Métodos de Análisis y Aplicaciones** de 20 horas de duración, que será dictado por la Dra. Viviana Andrea Confalonieri, con la colaboración del Dr. Claudio Slamovits.

ARTÍCULO 2°: Aprobar el programa del curso de posgrado **Introducción a la Secuenciación de Lectura Larga: Teoría, Métodos de Análisis y Aplicaciones** que como anexo forma parte de la presente Resolución, para su dictado del 14 a 18 de abril de 2025.

ARTÍCULO 3°: Aprobar un puntaje máximo de un (1) punto para la Carrera de Doctorado.

ARTÍCULO 4°: Establecer un arancel de **CATEGORÍA NULA**.

ARTÍCULO 5°: 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 6°: 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, pase a ECOLOGIA#FCEN y resérvese.

ANEXO

PROGRAMA

Objetivo:

Conocer los fundamentos teóricos de la secuenciación de ADN de lecturas largas, conocer los distintos métodos de análisis y sus posibles aplicaciones.

Programa teórico:

Breve repaso de la evolución de la secuenciación por síntesis (SBS): Sanger y su automatización, pirosecuenciación, Solexa/Illumina. Búsqueda de la visualización de moléculas y reacciones individuales y el origen de la secuenciación de “tercera generación” o Single-Molecule, Real-Time DNA Sequencing. SBS de moléculas individuales (Pacific Biosciences o PacBio): características, funcionamiento y evolución. Primer método no basado en síntesis: Oxford Nanopore Technologies (ONT, nanopore): características, funcionamiento y evolución.

Preparación de muestras de ácidos nucleicos para secuenciar por ONT: tipos de muestras, requerimientos de pureza e integridad, relaciones entre peso molecular promedio en la muestra y rendimiento, protocolos de construcción de librerías, arranque, control y monitoreo de la secuenciación.

Características de los datos originados por un instrumento ONT: tipos de archivos, evaluación de calidad de los datos, filtros, cambio de formatos.

Ensamblado de datos ONT, evaluación de ensamblajes. Ensamble híbrido con datos de Illumina: usos y alternativas. Detección de bases metiladas y otras modificaciones.

BIBLIOGRAFIA

Byrne, Ashley, Charles Cole, Roger Volden, and Christopher Vollmers. “Realizing the Potential of Full-Length Transcriptome Sequencing.” *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, November 25, 2019. <https://doi.org/10.1098/rstb.2019.0097>.

Castaldi, Peter J, Abdullah Abood, Charles R Farber, and Gloria M Sheynkman.

“Bridging the Splicing Gap in Human Genetics with Long-Read RNA Sequencing: Finding the Protein Isoform Drivers of Disease.” *Human Molecular Genetics* 31, no. R1 (October 15, 2022): R123–36. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddac196>.

Chen, Pin, Zepeng Sun, Jiawei Wang, Xinlong Liu, Yun Bai, Jiang Chen, Anna Liu, et al. “Frontiers | Portable Nanopore-Sequencing Technology: Trends in Development and Applications.” Accessed September 24, 2024. <https://doi.org/10.3389/fmicb.2023.1043967>.

Dahn, Hollis A, Jacquelyn Mountcastle, Jennifer Balacco, Sylke Winkler, Iliana Bista, Anthony D Schmitt, Olga Vinnere Pettersson, et al. “Benchmarking Ultra-High Molecular Weight DNA Preservation Methods for Long-Read and Long-Range Sequencing.” *GigaScience* 11 (August 10, 2022): giac068. <https://doi.org/10.1093/gigascience/giac068>.

Dijk, Erwin L. van, Yan Jaszczyszyn, Delphine Naquin, and Claude Thermes. “The Third Revolution in Sequencing Technology.” *Trends in Genetics* 34, no. 9 (September 1, 2018): 666–81. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2018.05.008>.

Eid, John, Adrian Fehr, Jeremy Gray, Khai Luong, John Lyle, Geoff Otto, Paul Peluso, et al. “Real-Time DNA Sequencing from Single Polymerase Molecules.” *Science*, January 2, 2009. <https://doi.org/10.1126/science.1162986>.

Luo, Junwei, Yawei Wei, Mengna Lyu, Zhengjiang Wu, Xiaoyan Liu, Huimin Luo, and Chaokun Yan. “A Comprehensive Review of Scaffolding Methods in Genome Assembly.” *Briefings in Bioinformatics* 22, no. 5 (September 1, 2021): bbab033. <https://doi.org/10.1093/bib/bbab033>.

Oikonomopoulos, Spyros, Anthony Bayega, Somayyeh Fahiminiya, Haig Djambazian, Pierre Berube, and Jiannis Ragoussis. “Frontiers | Methodologies for Transcript Profiling Using Long-Read Technologies.” Accessed October 14, 2024. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.00606>.

Prudnikow, Lisa, Birgit Pannicke, and Röbbbe Wünschiers. “Frontiers | A Primer on Pollen Assignment by Nanopore-Based DNA Sequencing.” Accessed September 24, 2024. <https://doi.org/10.3389/fevo.2023.1112929>.

Rayamajhi, Niraj, Chi-Hing Christina Cheng, and Julian M Catchen. “Evaluating Illumina-, Nanopore-, and PacBio-Based Genome Assembly Strategies with the Bald Notothen, *Trematomus borchgrevinki*.” *G3 Genes|Genomes|Genetics* 12, no. 11 (November 1, 2022): jkac192. <https://doi.org/10.1093/g3journal/jkac192>.

Romagnoli, Simone, Niccolò Bartalucci, and Alessandro Maria Vannucchi. “Frontiers | Resolving Complex Structural Variants via Nanopore Sequencing.” Accessed September 24, 2024. <https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1213917>.

Tan, Shaoyuan, Cheryl M. T. Dvorak, and Michael P. Murtaugh. “Rapid, Unbiased PRRSV Strain Detection Using MinION Direct RNA Sequencing and Bioinformatics Tools.” *Viruses* 11, no. 12 (December 7, 2019): 1132. <https://doi.org/10.3390/v11121132>.

Tvedte, Eric S, Mark Gasser, Benjamin C Sparklin, Jane Michalski, Carl E Hjelman, J Spencer Johnston, Xuechu Zhao, et al. “Comparison of Long-Read Sequencing Technologies in Interrogating Bacteria and Fly Genomes.” *G3 Genes|Genomes|Genetics* 11, no. 6 (June 1, 2021): jkab083. <https://doi.org/10.1093/g3journal/jkab083>.

Vondrak, Tihana, Laura Ávila Robledillo, Petr Novák, Andrea Koblížková, Pavel Neumann, and Jiří Macas. “Characterization of Repeat Arrays in Ultra-Long Nanopore Reads Reveals Frequent Origin of Satellite DNA from Retrotransposon-Derived Tandem Repeats.” *The Plant Journal* 101, no. 2 (2020): 484–500. <https://doi.org/10.1111/tpj.14546>.

Wang, Yunhao, Yue Zhao, Audrey Bollas, Yuru Wang, and Kin Fai Au. “Nanopore Sequencing Technology, Bioinformatics and Applications.” *Nature Biotechnology* 39, no. 11 (November 2021): 1348–65. <https://doi.org/10.1038/s41587-021-01108-x>.

Lang, Dandan, Shilai Zhang, Pingping Ren, Fan Liang, Zongyi Sun, Guanliang Meng, Yuntao Tan, et al. “Comparison of the Two Up-to-Date Sequencing Technologies for Genome Assembly: HiFi Reads of Pacific Biosciences Sequel II System and Ultralong Reads of Oxford Nanopore.” *GigaScience* 9, no. 12 (November 30, 2020): giaa123. <https://doi.org/10.1093/gigascience/giaa123>.

Minei, Ryuhei, Ryo Hoshina, and Atsushi Ogura. “De Novo Assembly of Middle-Sized Genome Using MinION and Illumina Sequencers.” *BMC Genomics* 19, no. 1 (September 24, 2018): 700. <https://doi.org/10.1186/s12864-018-5067-1>.

Nie, Fan, Peng Ni, Neng Huang, Jun Zhang, Zhenyu Wang, Chuanle Xiao, Feng Luo, and Jianxin Wang. “De Novo Diploid Genome Assembly Using Long Noisy Reads.” *Nature Communications* 15, no. 1 (April 5, 2024): 2964. <https://doi.org/10.1038/s41467-024-47349-7>.

Sun, Jin, Runsheng Li, Chong Chen, Julia D. Sigwart, and Kevin M. Kocot. “Benchmarking Oxford Nanopore Read Assemblers for High-Quality Molluscan Genomes.” *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences* 376, no. 1825 (April 5, 2021): 20200160. <https://doi.org/10.1098/rstb.2020.0160>.

Tanaka, Tsuyoshi, Ryo Nishijima, Shota Teramoto, Yuka Kitomi, Takeshi Hayashi, Yusaku Uga, and Taiji Kawakatsu. “De Novo Genome Assembly of the Indica Rice Variety IR64 Using Linked-Read Sequencing and Nanopore Sequencing.” *G3 Genes|Genomes|Genetics* 10, no. 5 (May 1, 2020): 1495–1501.

<https://doi.org/10.1534/g3.119.400871>.

“Three Decades of Nanopore Sequencing | Nature Biotechnology.” Accessed October 14, 2024. <https://www.nature.com/articles/nbt.3423>.

Sección práctica:

Se hará una demostración de las características del equipamiento (MinION y PromethION) y de los procedimientos involucrados en la preparación de librerías y secuenciación. Además, se trabajará en forma individual o grupal con datos crudos generados por un instrumento ONT. El ejercicio consistirá en llevar a cabo una serie de pasos para visualizar y analizar la información contenida en los archivos, procesarla para su uso, construir un ensamble y evaluarlo.

Sección aplicaciones:

Se discutirán trabajos seleccionados que utilizan ONT para diversas aplicaciones poniendo énfasis en los temas de investigación de los participantes.

Digitally signed by MARTI Marcelo Adrian
Date: 2024.12.12 11:09:46 ART
Location: Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Marcelo Marti
Secretario
Secretaría de Posgrado
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales

Digitally signed by DURAN Guillermo Alfredo
Date: 2024.12.12 12:27:56 ART
Location: Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Guillermo Alfredo Duran
Decano
Decanato
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales