



1821 Universidad de Buenos Aires

Resolución Consejo Directivo

Número:

Referencia: EX-2022-03400822- -UBA-DMESA#FCEN - POSTGRADO - Sesión
21/07/2025

VISTO:

La nota 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 (DOC8800578)** para el año 2025,

CONSIDERANDO:

lo actuado por la Comisión de Doctorado,

lo actuado por la Comisión de Presupuesto y Administración,

lo actuado por este Cuerpo en la sesión realizada el día 21 de julio de 2025,

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 dictado del curso de posgrado **Escuela de Genómica Clínica. De los Datos de NGS al Diagnóstico (DOC8800578)** de 64 horas y 8 semanas de duración, que será dictado por el Dr. Marcelo Martí, con la colaboración del Dr. Adrián Turjanski.

ARTÍCULO 2°: Aprobar el programa del curso de posgrado **Escuela de Genómica Clínica. De los Datos de NGS al Diagnóstico (DOC8800578)** que como anexo forma parte de la presente Resolución, para su dictado durante agosto de 2025.

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

ARTÍCULO 4°: Establecer un arancel de **CATEGORÍA MEDIA**, estableciendo que dicho arancel estará sujeto a los descuentos y exenciones estipulados mediante la Resolución CD N.º 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 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 QBIOLOGICA#FCEN y resérvese.

ANEXO

PROGRAMA

Con el advenimiento del siglo 21 la biología sufrió un cambio de paradigma producto del avance tecnológico en las técnicas de secuenciación masivas (Next Generation Sequencing Methods) y al convertirse en una ciencia digital. Tal es así, que la incontenible cantidad de datos biológicos generados en los proyectos genoma, es uno de los principales motores de la industria de software y hardware. Almacenar, procesar, analizar y convertir estos datos en “conocimiento” es el principal desafío de la Biología en el siglo XXI, que marca el nacimiento de la bioinformática.

En paralelo a estos desarrollos, en la última década ha habido una creciente presión para llevar los desarrollos innovadores que ocurren en la mesada del laboratorio a la clínica (investigación traslacional), para mejorar la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de cada vez más enfermedades. Es en este contexto surgen los programas y proyectos de genómica Clínica y Medicina de Precisión que tienen como objetivo llevar el conocimiento y acceso de estas tecnologías a los profesionales del sistema de salud.

En este contexto, el presente curso tiene como objetivo presentar a los alumnos los conceptos fundamentales asociados a la temática y enseñar las habilidades asociadas al manejo y análisis de datos genómicos y su aplicación a ejemplos reales derivados de la práctica clínica que son pruebas de concepto de la aplicación de estrategias de Medicina de Precisión en el ámbito local.

Programa analítico

1. Introducción a la bioinformática Traslacional, la Medicina de Precisión y la genómica clínica: ¿Que es la bioinformática?, Que es la bioinformática Traslacional? La revolución digital de la biología. Conceptos de medicina de precisión, genómica, genómica personal y medicina personalizada. Ejemplos de casos de aplicación en la clínica.
2. Las tecnologías de Secuenciación de Próxima Generación (NGS, del inglés Next Generation Sequencing): Como y cuando surgen las tecnologías NGS. Cómo 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 dónde evolucionan las tecnologías de NGS.
3. Mapeo, Alineamiento y llamado de variantes: Conceptos generales de Mapeo, Alineamiento y llamado de variantes. BLAST.

Algoritmos 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 número 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 y efecto clínico (ClinVar, OMIM, HGMD, GenomAD, SnpEff, Uniprot).

5. Aplicación de Filtros y Modelos de enfermedad: Filtros de selección de variantes según efecto biológico potencial, frecuencia, heterocigosidad. Comparación y filtros por modelos genéticos de enfermedad (Dominante, Recessiva, deNovo). Uso de familiogramas.

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. Clasificación de variantes de acuerdo a los criterios del American College of Medical Genetics (ACMG).

8. Interpretación molecular y clínica de variantes para diagnóstico de enfermedades poco frecuentes. Diseño de reportes de resultados.

BIBLIOGRAFIA

Translational Bioinformatics, PLOS Computational Biology, December 2012 | Volume 8 | Issue 12 | e1002796

Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis, by David Mount (Author), Cold Spring Harbor Laboratory Press. 2013

Essentials of Genomic and Personalized Medicine, by Geoffrey S. Ginsburg (Editor), Huntington F Willard PhD (Editor). Academic Press; 1 edition (October 8, 2009)

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; © 2012 Landes Bioscience

Fernald and Altman, Bioinformatics challenges for personalized medicine, *Bioinformatics* Vol. 27 no. 13 2011, pages 1741–1748

doi:10.1093/bioinformatics/btr295

Jason R. Miller, Assembly algorithms for next-generation sequencing data, *Genomics* 95 (2010) 315–327

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

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

Euan A Ashley Clinical assessment incorporating a personal genome, www.thelancet.com Vol 375 May 1, 2010

Matthew N. Bainbridge et al. Whole-Genome Sequencing for Optimized Patient Management, *Sci Transl Med* 3, 87re3 (2011); DOI: 10.1126/scitranslmed.3002243