

Genética y Lenguaje. Evolución del cromosoma Y. Genoma Mitocondrial. Poblamiento del Continente Americano. Explosión demográfica reciente. Genética de la Pigmentación.

Programa Temático de Trabajos Prácticos

Bioinformática, Estadística y Genómica Poblacional

- TP1- Uso de Sistema Operativo Linux. Operaciones en líneas de comando.
- TP2- Uso de Browser Genómicos: ENSEMBL, NCBI y UCSC. Acceso a través de Biomart.
- TP3- Ensamblado y Mapeo de Secuencias. Formato FASTQ. y FastQC. BWA. Mapeo de "reads". Bowtie. Formatos BAM/SAM. SAMtools. Trinity. Rsem. Blast2Go.
- TP4- RNAseq y Anotación Funcional. Gráficos de De Bruijn. Espectro de Kmer. Ensamblado. Newbler. SOAP. Velvet. Abyss.
- TP5- HapMap y 1,000 Genomas. Desequilibrio de ligamiento, R^2 , D' y D . Programas: DNAsp, Haploview, PLINK, Structure. R. Análisis de Componentes Principales con Datos de SNP's.

Bibliografía por Módulos

Módulo I

1. Ansorge, W. J. (2009). Next-generation DNA sequencing techniques. *New Biotechnology*, 25(4), 195–203. doi:10.1016/j.nbt.2008.12.009
2. Bentley, D. R., Balasubramanian, S., Swerdlow, H. P., Smith, G. P., Milton, J., Brown, C. G., et al. (2008). Accurate whole human genome sequencing using reversible terminator chemistry. *Nature*, 456(7218), 53–59
3. Bosch, J. R., Deignan, J. L., & Grody, W. W. (n.d.). Next-generation Sequencing in Clinical Molecular Diagnostics. ELS. doi:10.1002/9780470015902.a0022508
4. Chee-Seng, K., En Yun, L., Yudi, P., & Kee Seng, C. (2010a). Whole genome resequencing and 1000 genomes project. ELS. doi:10.1002/9780470015902.a0022507
5. Chee-Seng, K., Yun, L. E., Yudi, P., & Yudi, P. (2010b). "Next Generation Sequencing Technologies and Their Applications." In: *Encyclopedia of Life Sciences (ELS)*. ENCYCLOPEDIA OF LIFE SCIENCES, 1–12.
6. Harris, T. D., Buzby, P. R., Babcock, H., Beer, E., Bowers, J., Braslavsky, I., et al. (2008). Single-Molecule DNA Sequencing of a Viral Genome. *Science (New York, NY)*, 320(5872), 106–109. doi:10.1126/science.1150427
7. International Human Genome Sequencing Consortium. (2004). Finishing the euchromatic sequence of the human genome. *Nature*, 431(7011), 931–945. doi:10.1038/nature03001
8. Koboldt, D. C., Ding, L., Mardis, E. R., & Wilson, R. K. (2010). Challenges of sequencing human genomes. *Briefings in bioinformatics*, 11(5), 484–498. doi:10.1093/bib/bbq016
9. Lander, E. S., Linton, L. M., Birren, B., Nusbaum, C., Zody, M. C., Baldwin, J., et al. (2001). Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, 409(6822), 860–921. doi:10.1038/35057062
10. Levy, S., Sutton, G., Ng, P. C., Feuk, L., Halpern, A. L., Walenz, B. P., et al. (2007). The diploid genome sequence of an individual human. *PLoS Biology*, 5(10), e254. doi:10.1371/journal.pbio.0050254
11. Lin, Y., Li, J., Shen, H., Zhang, L., Papasian, C. J., & Deng, H. W. (2011). Comparative studies of de novo assembly tools for next-generation sequencing technologies. *Bioinformatics (Oxford, England)*, 27(15), 2031–2037. doi:10.1093/bioinformatics/btr319
12. Mardis, E. R. (2008). The impact of next-generation sequencing technology on genetics. *Trends in genetics : TIG*, 24(3), 133–141. doi:10.1016/j.tig.2007.12.007

13. Metzker, M. I. (2010). Sequencing technologies - the next generation. *Nature Reviews Genetics*, 11(1), 31–46. doi:10.1038/nrg2626
14. Niedringhaus, T. P., Milanova, D., Kerby, M. B., Snyder, M. P., & Barron, A. E. (2011). Landscape of next-generation sequencing technologies. *Analytical chemistry*, 83(12), 4327–4341. doi:10.1021/ac2010857
15. Pelak, K., Shianna, K. V., Ge, D., Maia, J. M., Zhu, M., Smith, J. P., et al. (2010). The characterization of twenty sequenced human genomes. *PLoS genetics*, 6(9). doi:10.1371/journal.pgen.1001111
16. Pop, M., & Salzberg, S. L. (2008). Bioinformatics challenges of new sequencing technology. *Trends in genetics : TIG*, 24(3), 142–149. doi:10.1016/j.tig.2007.12.006
17. Roach, J. C., Boysen, C., Wang, K., & Hood, L. (1995). Pairwise end sequencing: a unified approach to genomic mapping and sequencing. *Genomics*, 26(2), 345–353.
18. Schattner, P. (2008). Genomes, Browsers, and Databases: Data-Mining Tools for Integrated Genomic Databases (pp. 1–342).
19. Scheibye-Alsing, K., Hoffmann, S., Frankel, A., Jensen, P., Stadler, P. F., Mang, Y., et al. (2009). Sequence assembly. *Computational biology and chemistry*, 33(2), 121–136. doi:10.1016/j.compbiolchem.2008.11.003
20. Schmutz, J., Martin, J., Terry, A., Couronne, O., Grimwood, J., Lowry, S., et al. (2004). The DNA sequence and comparative analysis of human chromosome 5. *Nature*, 431(7006), 268–274. doi:10.1038/nature02919
21. Shendure, J., & Ji, H. (2008). Next-generation DNA sequencing (Vol. 26, pp. 1135–1145). *Nature Biotechnology*. doi:10.1038/nbt1486
22. Tucker, T., Marra, M., & Friedman, J. M. (2009). Massively Parallel Sequencing: The Next Big Thing in Genetic Medicine. *American Journal of Human Genetics*, 85(2), 142–154. doi:10.1016/j.ajhg.2009.06.022
23. Venter, J. C., Adams, M. D., Myers, E. W., Li, P. W., Mural, R. J., Sutton, G. G., et al. (2001). The sequence of the human genome. *Science (New York, NY)*, 291(5507), 1304–1351. doi:10.1126/science.1058040
24. Wheeler, D. A., Srinivasan, M., Egholm, M., Shen, Y., Chen, L., McGuire, A., et al. (2008). The complete genome of an individual by massively parallel DNA sequencing. *Nature*, 452(7189), 872–876. doi:10.1038/nature06884
25. Zhang, T., Luo, Y., Liu, K., Pan, L., Zhang, B., Yu, J., & Hu, S. (2011). BIGpre: A Quality Assessment Package for Next-Generation Sequencing Data. *Genomics, proteomics & bioinformatics / Beijing Genomics Institute*, 9(6), 238–244. doi:10.1016/S1672-0229(11)60027-2
26. Blankenberg, D., Taylor, J., Schenck, I., He, J., Zhang, Y., Ghent, M., et al. (2007). A framework for collaborative analysis of ENCODE data: making large-scale analyses biologist-friendly. *Genome research*, 17(6), 960–964. doi:10.1101/gr.5578007
27. Chanoock, S. (2012). Toward mapping the biology of the genome. *Genome research*, 22(9), 1612–1615. doi:10.1101/gr.144980.112
28. Cheng, J. (2005). Transcriptional Maps of 10 Human Chromosomes at 5-Nucleotide Resolution. *Science (New York, NY)*, 308(5725), 1149–1154. doi:10.1126/science.1108625
29. Consortium, E. P. (2011). A user's guide to the encyclopedia of DNA elements (ENCODE). *PLoS Biology*, 9(4), e1001046.
30. Consortium, T. E. P., Consortium, T. E. P., data analysis coordination, O. C., data production, D. P. L., data analysis, L. A., Group, W., et al. (2012). An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature*, 488(7414), 57–74. doi:10.1038/nature11247
31. Elnitski, L. L., Shah, P., Moreland, R. T., Umayam, L., Wolfsberg, T. G., & Baxeavanis, A. D. (2007). The ENCODEdb portal: simplified access to ENCODE Consortium data. *Genome research*, 17(6), 954–959. doi:10.1101/gr.5582207
32. Gerstein, M. B., Bruce, C., Rozowsky, J. S., Zheng, D., Du, J., Korbelt, J. O., et al. (2007). What is a gene, post-ENCODE? History and updated definition. *Genome research*, 17(6), 669–681. doi:10.1101/gr.6339607
33. Kapranov, P., Willingham, A. T., & Gingeras, T. R. (2007). Genome-wide transcription and the implications for genomic organization. *Nature Publishing Group*, 8(6), 413–423. doi:10.1038/nrg2083
34. Korbelt, J. O., Urban, A. E., Affourtit, J. P., Godwin, B., Grubert, F., Simons, J. F., et al. (2007). Paired-End Mapping Reveals Extensive Structural Variation in the Human Genome. *Science (New York, NY)*, 318(5849), 420–426. doi:10.1126/science.1149504
35. Lapierre, J.-M., & Tachdjian, G. (2005). Detection of chromosomal abnormalities by comparative genomic hybridization. *Current opinion in obstetrics & gynecology*, 17(2), 171–177



36. Lajoie, B. R., van Berkum, N. L., Sanyal, A., & Dekker, J. (2009). My5C: web tools for chromosome conformation capture studies. *Nature methods*, 6(10), 690–691. doi:10.1038/nmeth1009-690
37. Lingyun Song, (2011). Open chromatin defined by DNaseI and FAIRE identifies regulatory elements that shape cell-type identity. *Genome research*, 21(10), 1757. doi:10.1101/gr.121541.111
38. Meissner, A., Mikkelsen, T. S., Gu, H., Wernig, M., Hanna, J., Sivachenko, A., et al. (2008). Genome-scale DNA methylation maps of pluripotent and differentiated cells. *Nature*. doi:10.1038/nature07107
39. Pennisi, E. (2012, September 7). Genomics. ENCODE project writes eulogy for junk DNA. *Science* (New York, NY), pp. 1159–1161. doi:10.1126/science.337.6099.1159
40. Song, L., & Crawford, G. E. (2010). DNase-seq: a high-resolution technique for mapping active gene regulatory elements across the genome from mammalian cells. *Cold Spring Harbor protocols*, 2010(2), pdb.prot5384. doi:10.1101/pdb.prot5384
41. The ENCODE Project Consortium. (2004). The ENCODE (ENCyclopedia Of DNA Elements) Project. *Science* (New York, NY), 306(5696), 636–640. doi:10.1126/science.1105136
42. Vernot, B., Stergachis, A. B., Maurano, M. T., Vierstra, J., Neph, S., Thurman, R. E., et al. (2012). Personal and population genomics of human regulatory variation. *Genome research*, 22(9), 1689–1697. doi:10.1101/gr.134890.111
43. Weinstock, G. M. (2007). ENCODE: more genomic empowerment. *Genome research*, 17(6), 667–668. doi:10.1101/gr.6534207
44. Zheng, D., Frankish, A., Baertsch, R., Kapranov, P., Reymond, A., Choo, S., et al. (2007). Pseudogenes in the ENCODE regions: consensus annotation, analysis of transcription, and evolution. *Genome research*, 17(6), 839.

Módulo II

45. Alkan, C., Coe, B. P., & Eichler, E. E. (2011). Genome structural variation discovery and genotyping. *Nature Reviews Genetics*, 12(5), 363–376. doi:10.1038/nrg2958
46. Bailey, J. A., Gu, Z., Clark, R. A., Reinert, K., Samonte, R. V., Schwartz, S., et al. (2002). Recent segmental duplications in the human genome. *Science* (New York, NY), 297(5583), 1003–1007. doi:10.1126/science.1072047
47. Conrad, D. F., Pinto, D., Redon, R., Feuk, L., Gokcumen, O., Zhang, Y., et al. (2009). Origins and functional impact of copy number variation in the human genome. *Nature*, 1–9. doi:10.1038/nature08516
48. Cooper, G. M., Nickerson, D. A., & Eichler, E. E. (2007). Mutational and selective effects on copy-number variants in the human genome. *Nature genetics*, 39(7s), S22–S29. doi:10.1038/ng2054
49. Estivill, X., & Armengol, L. (2007). Copy number variants and common disorders: filling the gaps and exploring complexity in genome-wide association studies. *PLoS genetics*, 3(10), 1787–1799. doi:10.1371/journal.pgen.0030190
50. Iafrate, A. J., Feuk, L., Rivera, M. N., Listewnik, M. L., Donahoe, P. K., Qi, Y., et al. (2004). Detection of large-scale variation in the human genome. *Nature genetics*, 36(9), 949–951. doi:10.1038/ng1416
51. Kidd, J. M., Cooper, G. M., Donahue, W. F., Hayden, H. S., Sampas, N., Graves, T., et al. (2008). Mapping and sequencing of structural variation from eight human genomes. *Nature*, 453(7191), 56–64. doi:10.1038/nature06862
52. Mario Ventura (2011). Gorilla genome structural variation reveals evolutionary parallelisms with chimpanzee. *Genome research*, 21(10), 1640. doi:10.1101/gr.124461.111
53. Marqués-Bonet, T., Kidd, J. M., Ventura, M., Graves, T. A., Cheng, Z., Hillier, L. W., et al. (2009). A burst of segmental duplications in the genome of the African great ape ancestor. *Nature*, 457(7231), 877–881. doi:10.1038/nature07744
54. Mills, R. E., Walter, K., Stewart, C., Handsaker, R. E., Chen, K., Alkan, C., et al. (2011). Mapping copy number variation by population-scale genome sequencing. *Nature*, 470(7332), 59–65. doi:10.1038/nature09708
55. Redon, R., Ishikawa, S., Fitch, K. R., Feuk, L., Perry, G. H., Andrews, T. D., et al. (2006). Global variation in copy number in the human genome. *Nature*, 444(7118), 444–454. doi:10.1038/nature05329
56. Scherer, S. W., Lee, C., Birney, E., Altshuler, D. M., Eichler, E. E., Carter, N. P., et al. (2007). Challenges and standards in integrating surveys of structural variation. *Nature genetics*, 39(7s), S7–S15. doi:10.1038/ng2093



Universidad de Buenos Aires
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales

Ref. Expte. N° 503.400/2014

Buenos Aires, 14 ABR 2014

VISTO:

la nota de fecha 05/03/2014, presentada por la Dra. Vivina Confalonieri, Directora Adjunta del Departamento de Ecología Genética y Evolución, mediante la cual eleva la información del curso de posgrado **GENOMICA HUMANA: VARIACION, ADAPTACION Y POBLACIONES**, que será dictado en el segundo cuatrimestre de 2014 (del 14 de agosto al 14 octubre de 2014) por el Dr. Hernán Dopazo con la colaboración del Lic. Cristian Rohr

el CV de Cristian Rohr,

CONSIDERANDO:

lo actuado por la Comisión de Doctorado
lo actuado por la Comisión de Enseñanza, Programas, Planes de Estudio y Postgrado,
lo actuado en la Comisión de Presupuesto y Administración,
lo actuado por este cuerpo en Sesión Ordinaria realizada en el día de la fecha,
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
RESUELVE:**

Artículo 1°: Autorizar el dictado del curso de posgrado **GENOMICA HUMANA: VARIACION, ADAPTACION Y POBLACIONES**, de 90 horas de duración

Artículo 2°: Aprobar el programa del curso de posgrado **GENOMICA HUMANA: VARIACION, ADAPTACION Y POBLACIONES** obrante a fs 5 a 10 del expediente de la referencia.

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

Artículo 4°: Aprobar un arancel de 300 módulos. Disponer que los montos recaudados sean utilizados conforme a lo dispuesto por Resolución CD N° 072/03.

Artículo 5°: Comuníquese a la Dirección del Departamento de Ecología, Genética y Evolución, a la Biblioteca de la Facultad, a la Subsecretaría de Postgrado (con fotocopia del programa incluida, fs 6 a 8) y a la Dirección de Alumnos (sin fotocopia del programa incluida). Cumplido, archívese

RESOLUCIÓN CD N° 0737
SP-ga- 27/03/14

Dra. MARIA ISABEL GASSMANN
SECRETARIA ACADEMICA

Dr. JUAN CARLOS REBOREIDA
DECANO