



Dr. Hernán Dopazo
Lab Genómica Biomédica y Evolución

EXACTAS



Curso de Postgrado

Genómica Médica y Enfermedades

Programa de Clases Teóricas

Módulo I. Genómica Médica

Tema 1: Enfermedades Mendelianas y Complejas. Fibrosis Quística. Huntington y Frágil X. Genómica del Cáncer y Autismo. Búsqueda y priorización de genes candidatos. Bases de Datos de Mutaciones.

Tema 2: GWAS. Heredabilidad en humanos. Hipótesis de Variantes Comunes/Enfermedades comunes. (CD/CV). GWAS. Replicabilidad. El Enigma de la Heredabilidad Oculta. Epigenética y enfermedades.

Tema 3: Medicina Personalizada: Plataformas comerciales de Genotipación. Variación estructural y enfermedades. Farmacogenómica. Screening y diagnóstico genómico de embriones. aCGH. Paneles de Genes y Exomas. Medicina Personalizada. Genomas a partir de células únicas.

Módulo II. Selección Genómica, Aspectos Éticos y Legales

Tema 4: Selección Genómica: El escenario GATACA. El objetivo de evitar las enfermedades. Selección de donantes en bancos de células germinales. Selección genómica de embriones humanos. El panel Ashkenazi.

Tema 5: ELSI: El Proyecto de los Genomas Personales de Harvard (HPGP). El instrumento "ELSI" de HapMap. Regulaciones nacionales. Anonimización e Identificación de Genomas Personales. Consentimientos informados. El caso Myriad y la Propiedad de los Genes.

Programa Temático de Trabajos Prácticos

GWAS y BBDD de Enfermedades

TP1- Base de datos OMIM, de mutaciones, enfermedades y variantes estructurales. SNPeff. VCF. IGV. NGS en paneles de genes, exomas y genomas.

Genómica Médica

Dra. VIVIANA CONFALONIERI
DIRECTORA ADJUNTA
DPTO. ECOLOGIA GENETICA Y EVOLUCION

Diciembre 2013

Genómica Médica y Enfermedades

BIO 2014
5
EXACTAS

TP-2 GWASpi. Programas de predicción funcional de variantes mutacionales: SIFT, PolyPhen2 Variant. SNPator; Manejo de datos de aCGH y arrays de SNP's. Aplicaciones.

Bibliografía por Módulos

Módulo I

- Li, Y., Willer, C., Sanna, S., & Abecasis, G. (2009). Genotype Imputation. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 10(1), 387-406.
- Lo, Y. M. D., & Chiu, R. W. K. (2012). Genomic analysis of fetal nucleic acids in maternal blood. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 13, 285-306.
- Crawford, D. C., & Nickerson, D. A. (2005). Definition and Clinical Importance of Haplotypes. *Annual Review of Medicine*, 56(1), 303-320.
- Ng, P. C., & Henikoff, S. (2006). Predicting the effects of amino acid substitutions on protein function. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 7, 61-80.
- Tennesen, J. A., et al. (2012). Evolution and Functional Impact of Rare Coding Variation from Deep Sequencing of Human Exomes. *Science (New York, NY)*, 337(6090), 64-69.
- Keinan, A., & Clark, A. G. (2012). Recent explosive human population growth has resulted in an excess of rare genetic variants. *Science* 336(6082), 740-743.
- Acuña-Alonzo, V., et al. (2010). A functional ABCA1 gene variant is associated with low HDL-cholesterol levels and shows evidence of positive selection in Native Americans. *Human molecular genetics*, 19(14), 2877-2885.
- Treff, N., et al. (2013). Evaluation of targeted next-generation sequencing-based preimplantation genetic diagnosis of monogenic disease. *Fertility and Sterility*, 99(5), 1377-1384.e6.
- Yang, Y., et al. (2013). Clinical Whole-Exome Sequencing for the Diagnosis of Mendelian Disorders. *The New England journal of medicine*.
- Belmont, A. L. B. A. J. W. (2008). Array-Based DNA Diagnostics: Let the Revolution Begin, 1-20. *Genetics*, 2(2), 91-99.
- Cardon, L. R., & Bell, J. I. (2001). Association study designs for complex diseases. *Nature Reviews Genetics*, 2(2), 91-99.
- Cooper, D. N., Chen, J.-M., Ball, E. V., Howells, K., Mort, M., Phillips, A. D., et al. (2010). Genes, mutations, and human inherited disease at the dawn of the age of personalized genomics. *Human Mutation*, 31(6), 631-655. doi:10.1002/humu.21260
- Gibson, G. (2012). Rare and common variants: twenty arguments. *Nature Publishing Group*, 13(2), 135-145.
- Hollants, S., Redeker, E. J. W., & Matthijs, G. (2012). Microfluidic Amplification as a Tool for Massive Parallel Sequencing of the Familial Hypercholesterolemia Genes. *Clinical Chemistry*, 58(4), 717-724.
- Mccarthy, M. I., et al. (2008). Genome-wide association studies for complex traits: consensus, uncertainty and challenges. *Nature Reviews Genetics*, 9(5), 356-369.
- Visscher, P. M., Brown, M. A., Mccarthy, M. I., & Yang, J. (2012). Five Years of GWAS Discovery. *The American Journal of Human Genetics*, 90(1), 7-24.
- Pleasance, E. D., et al. (2009). A comprehensive catalogue of somatic mutations from a human cancer genome. *Nature*, 463(7278), 191-196.
- Vogelstein, B., & Kinzler, K. W. (2004). Cancer genes and the pathways they control. *Nature Medicine*, 10(8), 789-799.
- Wang, L., McLeod, H. L., & Weinshilboum, R. M. (2011). Genomics and drug response. *The New England journal of medicine*, 364(12), 1144-1153.
- Dickson, S. P., Wang, K., Krantz, I., Hakonarson, H., & Goldstein, D. B. (2010). Rare variants create synthetic genome-wide associations. *PLoS Biology*, 8(1), e1000294.
- Eichler, E. E., Flint, J., Gibson, G., Kong, A., Leal, S. M., Moore, J. H., & Nadeau, J. H. (2010). Missing heritability and strategies for finding the underlying causes of complex disease. *Nature* 11(6), 446-450.
- Gibson, G. (2010). Hints of hidden heritability in GWAS. *Nature Publishing Group*, 42(7), 558-560.

Curso de Postgrado

Dra. VIVIANA CONFALONIERI
DIRECTORA ADJUNTA
DPTO. ECOLOGIA GENETICA Y EVOLUCION



Universidad de Buenos Aires
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales

Ref. Expte. N° 503.393/2014

Buenos Aires,

14 ABR 2014

VISTO:

la nota de fecha 24/2/2014, 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 MEDICA Y ENFERMEDADES**, que será dictado en el segundo cuatrimestre de 2014 (del 23 de octubre al 2 de diciembre 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 MEDICA Y ENFERMEDADES**, de 50 horas de duración

Artículo 2°: Aprobar el programa del curso de posgrado **GENOMICA MEDICA Y ENFERMEDADES** obrante a fs 5 y 6 del expediente de la referencia.

Artículo 3°: Aprobar un puntaje máximo de dos (2) puntos para la Carrera del Doctorado.

Artículo 4°: Aprobar un arancel de 200 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 5 y 6) y a la Dirección de Alumnos (sin fotocopia del programa incluida). Cumplido, archívese

0733

RESOLUCIÓN CD N°

SP-ga-2/03/14

Dra. MARIA ISABEL GASSMANN
SECRETARIA ACADEMICA

Dr. JUAN CARLOS REBOREDA
DECANO