

CURSO:

## HERRAMIENTAS DE ANÁLISIS DE SECUENCIAS 2023 (HAS-23)

### OBJETIVO

Ofrecer al estudiante una visión introductoria al manejo de bases de datos e información de secuencias biológicas (ADN, ARN y proteínas). Presentar una visión panorámica de las herramientas de análisis disponibles y realizar ejercicios simples de familiarización con las mismas.

### PÚBLICO OBJETIVO

Estudiantes de grado de la carrera de Medicina y EUTM y otras disciplinas afines (Licenciaturas en Biología, Bioquímica, Biología Humana y/o formaciones similares).

### PREVIATURAS

Para estudiantes de Medicina y EUTM tener aprobados los módulos de Biología Celular y Molecular (BCM1) o Biología Celular y Tisular del ESFUNO.

Para estudiantes de otras formaciones y facultades, tener aprobados los cursos de Genética y/o Biología Celular y Molecular de las carreras de grado correspondientes.

<b>PERIODICIDAD</b>	curso anual, en el segundo semestre Teóricos breves y Prácticos
<b>FECHA</b>	Agosto- Setiembre
<b>MODALIDAD</b>	Presencial en sala de bioinformática. Se trabajará con paquetes de distribución libre y herramientas online,
<b>CARGA HORARIA</b>	5 semanas, 2 instancias x semana (martes y jueves 14 a 17), Instancias asincrónicas a través de foros de discusión.
<b>EVALUACIÓN:</b>	Evaluación continua durante las actividades prácticas del curso. Evaluación final con prueba teórico-práctica.
<b>CUPO:</b>	20 estudiantes, 12 de Facultad de Medicina y 8 de otras orientaciones.
<b>SELECCIÓN:</b>	Se debe acompañar la inscripción de carta de motivación
<b>COORDINADOR:</b>	Dr. José F. Tort
<b>EQUIPO DOCENTE:</b>	Dra. Mónica Cappetta, Dra. Silvana Pereyra, Dr. Nicolas Dell'Oca, Dr. Santiago Fontenla, Br. Agustin Bilat



## TEMARIO Y ACTIVIDADES

	Teórico	Practico
	<b>Secuencias Biológicas, Secuenciación</b>	
<b>SEMANA 1</b>	Flujo de información en las células, Características generales de secuencias biológicas Historia de la secuenciación y la bioinformática Mecanismos de secuenciación	Formatos de almacenaje de secuencias biológicas Visualizadores y editores de secuencias Secuenciación Sanger, visualización Calidad y curado de secuenciación Sanger
	<b>Bases de Datos genómicas y visualizadores</b>	
<b>SEMANA 2</b>	Utilidad de las bases de datos, visualizadores genómicos, integración e interconexión de bases genómicas Búsquedas por homología	Visualizadores genómicos, Identificadores, tipos de anotación y datos disponibles Búsqueda de genes, ubicación cromosómica, Identificación de transcritos
	<b>Edición de secuencias nucleotídicas y estudio de variantes</b>	
<b>SEMANA 3</b>	Diseño de primers para secuenciación Detección de variantes en secuenciación Sanger Alineamiento de a pares y detección manual de variantes	Secuencias de referencia y como obtenerlas Diseño de primers para PCR y secuenciación Alineamiento a referencia y detección de variantes Reporte de variantes
	<b>Manejo de datos de Secuenciación masiva NGS</b>	
<b>SEMANA 4</b>	Tipos de secuenciación. Calidad de secuencias Conceptos de mapeo y ensamblaje Anotación, búsqueda de genes, ab initio y por homología	Chequeo de calidad de secuencias Mapeo y visualización de datos de NGS Cobertura, variantes de splicing Detección de SNPs
	<b>Variantes genómicas y SNPs</b>	
<b>SEMANA 5</b>	Definiciones SNPs y variantes alélicas, Identificación de SNPs Exosomas, relevancia y uso. Detección de variantes, significado funcional Bases de datos de variantes	Identificación y clasificación de SNPs Generación de archivos de variantes Bases de datos de variantes Determinación de sentido funcional