

Programa de curso

Unidad Académica	: Programa de Genética Humana Programa de Genética Humana
Nombre del curso	: Bioinformática e investigación reproducible para análisis genómicos
Nombre en inglés del curso	: Bioinformatics and reproducible research for genomic analyses
Idioma en que se dicta	: Español
Código ucampus	: CAIBERAG
Versión	: v. 2
Modalidad	: A distancia
Semestre	: 1
Año	: 2021
Días/Horario	: Lun 15:00-18:00, Mie 15:00-18:00,
Fecha inicio	: 05/04/2021
Fecha de término	: 10/05/2021
Lugar	: Online
Cupos mínimos	: 4
Cupos máximo	: 15
Créditos	: 4

Tipo de curso

AVANZADO

Datos de contacto

Nombre	: Ricardo Verdugo Salgado
Teléfono	: +56229789527
Email	: raverdugo@uchile.cl
Anexo	: 89527

Horas cronológicas

Presenciales:	: 0
A distancia:	: 33

Tipos de actividades(Horas directas estudiante)

Clases(horas)	: 0
Seminarios (horas):	: 0
Evaluaciones (horas)	: 0
taller/trabajo práctico	: 33
Trabajo/proyecto	: 6
investigación:	: 6
Créditos	: 4

PROFESOR ENCARGADO/A DEL CURSO (PEC)

Ricardo Verdugo

Docente Participantes	Unidad Académica	Función
Matthieu J. Miossec	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante
Pablo Saenz Agudelo	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante
Luis Eduardo Castañeda Sepúlveda	Programa de Genética Humana	Profesor Participante

Fundamentos, Antecedentes que justifican la necesidad de dictar el curso

En Chile existen escasas oportunidades de formación en genómica y bioinformática a nivel de postgrado. Mediante una colaboración, ofreceremos un curso intensivo de bioinformática, orientado a entregar las herramientas básicas para análisis de datos genómicos en el contexto de genética, especialmente la genética de poblaciones. Este un curso avanzado sobre el manejo de metodologías reproducibles de análisis bioinformático de datos provenientes de la genómica y la transcriptómica.

Destinatarios

Estudiantes de postgrado en programas con un componente de investigación en genética o genómica.

Requisitos

El curso asume que el estudiante ya maneja los comandos básicos de UNIX, maneja al menos un lenguaje de programación y tienen familiaridad con Python y o R. Los estudiantes que no deben demostrar esta formación mediante una carta de motivación a ser enviada al profesor a cargo vía email (raverdugo@uchile.cl), adjuntando certificados o concentraciones de notas. Los estudiantes hayan tomado el curso "Tópicos de Investigación Computacional en Genética y Genómica" con el curso intensivos ofrecido por la profesora Alicia Mastretta (México) de forma virtual en años anteriores, cuenta con formación previa necesaria para el curso. Aquellos estudiantes que no cuenten con la formación previa deberá estudiar de manera individual los temas básicos (Unidades 1-5 en <https://github.com/u-genoma/BioinfinvRepro>) antes de la fecha de inicio del curso. Interesados deben escribir un email al profesor a cargo de este curso a raverdugo@uchile.cl.

Resultado de aprendizaje

Curso avanzado sobre el manejo de metodologías reproducibles de análisis bioinformático de datos provenientes de la genómica y la transcriptómica.

Objetivos generales:

- 1) Revisar a nivel teórico y práctico los métodos bioinformáticos clásicos de análisis secuencias genómicas
- 2) Capacitar en control de calidad, procesamiento, y análisis estadístico datos transcriptómicos.
- 3) Brindar las herramientas computacionales de software libre, mejores prácticas y metodologías de reproducibilidad de la ciencia para efectuar, documentar y publicar proyectos bioinformáticos de análisis genómicos.

Metodologías de enseñanza y aprendizaje

Cantidad

Taller

33

Metodologías de evaluación	Cantidad	Duración horas	Ponderación
Informe, trabajo o proyecto de investigación	11	6	100.0 %
		Suma (Para nota presentación examen)	100.0 %
		Total %	%

Requisitos de aprobación y asistencia.

La asistencia es opcional no presencial. Todas las actividades se realizará de manera remota. Los estudiantes podrán seguir las clases online en youtube, ya sea de manera sincrónica o no sincrónica. Todas las tareas son obligatorias. Los puntajes se suman para todas las tareas de una misma unidad. El estudiante obtiene una nota por unidad, las cuales se promedian al final del curso. Nota mínima de aprobación 4.0 (escala 1.0-7.0). No hay examen.

Unidades

Unidad: Introducción a la genómica y secuenciación de siguiente generación

Encargado: Ricardo Verdugo

Logros parciales de aprendizajes:

Se familiariza con NGS y con el tratamiento inicial de datos crudos.

Acciones Asociadas:

Tres clases teórico-prácticas, cada una asociada a un tutorial y tarea.

Contenidos:

Unidad: Análisis de transcriptomas

Encargado: Ricardo Verdugo

Logros parciales de aprendizajes:

Puede implementar un flujo de trabajo bioinformático para el análisis de datos transcriptómicos.

Acciones Asociadas:

Tres clases teórico-prácticas, cada una asociada a un tutorial y tarea.

Contenidos:

Unidad: Metagenómica y GBS

Encargado: Luis Eduardo Castañeda Sepúlveda

Logros parciales de aprendizajes:

Puede implementar un flujo de trabajo bioinformático para análisis de genomas de tamaño reducido y metagenomas

Acciones Asociadas:

Dos clases teórico-prácticas, cada una asociada a un tutorial y tarea.

Contenidos:

Unidad: Análisis genómicos reproducibles en la nube

Encargado: Matthieu J. Miossec

Logros parciales de aprendizajes:

Puede implementar un flujo de trabajo bioinformático en ambiente de nube.

Acciones Asociadas:

Tres clases teórico-prácticas, cada una asociada a un tutorial y tarea.

Contenidos:

Bibliografía

Caracter	Título	Autor	Edición	Idioma	Formato	Vínculo(Url)	Fecha de consulta
Obligatorio	Tutoriales del curso	Mastretta-Yanez, A.; Verdugo, R.	2	Español	Sitio Web	https://github....	18/01/2021

Plan de clases					
Fecha	Horario	Actividad	Condición	Tema	Profesor(es)
2021-04-05,Lun	15:00 - 18:00	Generación y alineamiento de datos NGS: (1) Técnicas de secuenciación; (2) Errores de secuenciación; (3) Formatos fastq, bam, vcf; (4) Análisis básicos de calidad	Libre	Unidad 6 - Sesión 1	Ricardo Verdugo
2021-04-07,Mie	15:00 - 18:00	Alineamiento de lecturas de secuenciación: (1) Limpieza de datos crudos; (2) Alineamiento contra un genoma de referencia	Libre	Unidad 6 - Sesión 2	Ricardo Verdugo
2021-04-12,Lun	15:00 - 18:00	Llamado de variantes: (1) Llamado de variantes; (2) Predicción funcional de variantes; (3) Interpretación y anotación de variantes	Libre	Unidad 6 - Sesión 3	Ricardo Verdugo
2021-04-14,Mie	15:00 - 18:00	Expresión diferencial: (1) Microarreglos; (2) Diseño experimental; (3) Análisis de expresión diferencial	Libre	Unidad 7 - Sesión 1	Ricardo Verdugo
2021-04-19,Lun	15:00 - 18:00	Análisis funcional: (1) Clustering; (2) Enriquecimiento funcional	Libre	Unidad 7 - Sesión 2	Ricardo Verdugo
2021-04-21,Mie	15:00 - 18:00	RNA-seq: (1) Generación de datos; (2) Modelamiento de datos; (3) Software	Libre	Unidad 8 - Sesión 3	Ricardo Verdugo
2021-04-26,Lun	15:00 - 18:00	Metagenómica: (1) Secuenciación de amplicones; (2) Barcoding; (3) Metabarcoding	Libre	Unidad 8 - Sesión 1	Luis Eduardo Castañeda Sepúlveda

2021-04-28,Mie	15:00 - 18:00	Ensamblaje de representación reducida de genomas: (1) Metodologías de representación reducida de genomas (RAD, GBS, etc); (2) Ensamblaje de novo vs. sobre una referencia; (3) Principales algoritmos y software (Stacks, pyRAD, Tassel); (4) Uso de replicados para informar el ensamblaje; (5) Primera inspección de los datos	Libre	Unidad 8 - Sesión 2	Pablo Saenz Agudelo
2021-05-03,Lun	15:00 - 18:00	Llamado de variantes en la nube: (1) Mejores prácticas de GATK; (2) workflow GVCF	Libre	Unidad 9 - Sesión 1	Matthieu J. Miossec
2021-05-05,Mie	15:00 - 18:00	Pipelines en la nube: (1) Cromwell; (2) WDL; (3) Terra	Libre	Unidad 8 - Sesión 2	Matthieu J. Miossec
2021-05-10,Lun	15:00 - 18:00	Genómica del cáncer: (1) Variantes somáticas con Mutect2; (2) Variantes en número de copias con GermlineCNVCaller	Libre	Unidad 8 - Sesión 3	Matthieu J. Miossec