

# Métodos y aplicaciones de técnicas de secuenciación de siguiente generación en genómica de poblaciones

Oscar Ortega-Recalde, MD, PhD  
Profesor Asistente | Facultad de Medicina  
Universidad Nacional de Colombia  
Junio 2025



1

## Conflicto de Interés

No existe conflicto de interés para participar en este evento.



2

*"El progreso en la ciencia depende de nuevas técnicas, nuevos descubrimientos y nuevas ideas, probablemente en ese orden."*

Sydney Brenner (1927-2019)



3

## Contenido

- Introducción a la genómica de poblaciones.
- Métodos de secuenciación de siguiente generación (NGS).
- Ejemplos de aplicaciones actuales.
- Perspectivas



4

## Introducción a la genómica de poblaciones



<https://www.technologynetworks.com/genomics/application-notes/advancing-human-population-genomics-339639>

5

## Genómica de poblaciones

"Aplicación de **tecnologías genómicas** con el objetivo de comprender el papel de **procesos evolutivos** en la variación entre individuos y poblaciones."

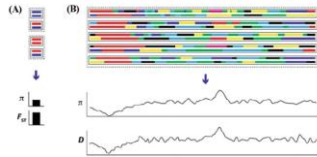


Lukart et al, Population Genomics, 2018

6

## Genómica de poblaciones

Diferentes **modelos matemáticos y herramientas estadísticas** han permitido **identificar y estudiar** fenómenos claves en genética de poblaciones.



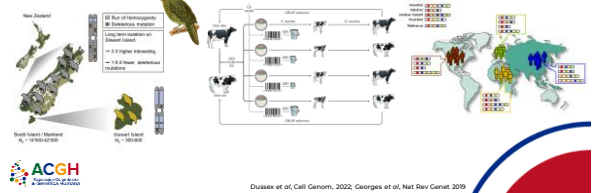
Lukart et al, Population Genetics, 2018



7

## Genómica de poblaciones

Las aplicaciones de esta área son extensas incluyen **biología de la conservación, actividades agropecuarias, historia genética forense y salud humana.**

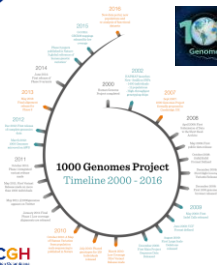


Dussan et al, Cell Genom, 2022; Georges et al, Nat Rev Genet 2019



8

## Genómica de poblaciones



### ARTICLE

#### A global reference for human genetic variation

The 1000 Genomes Project Consortium  
The 1000 Genomes Project set out to provide a comprehensive description of common human genetic variation by sequencing, whole-genome sequencing in a diverse set of individuals from multiple populations. Over the course of the project, the team has generated a large amount of data, including a reference genome, a catalog of genetic variants, and a set of whole-genome sequences for a diverse set of individuals. This data has been used to identify common genetic variants and to study the genetic architecture of complex traits.

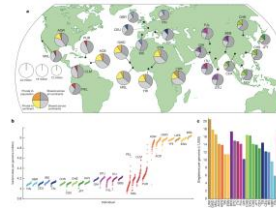
68 | NATURE | VOL 526 | 1 OCTOBER 2015

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4550300/genome/>



9

## Genómica de poblaciones



### Proyecto 1000 genomas

- Caracterización de ~88 millones de variantes.
- Herramienta de imputación genética.
- Comprensión de la estructura poblacional y evolución molecular.
- Consolidación de plataformas tecnológicas.

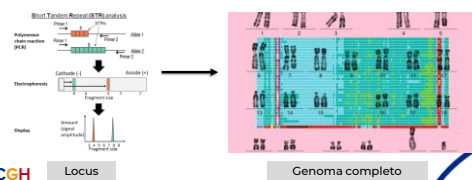
The 1000 Genomes Project Consortium, Nature, 2015



10

## Genómica de poblaciones

La introducción de nuevas técnicas de secuenciación, particularmente NGS, ha **revolucionado diferentes áreas de la genética.**



Sitnik et al, einstein, 2006



11

Métodos de secuenciación de siguiente generación (NGS)

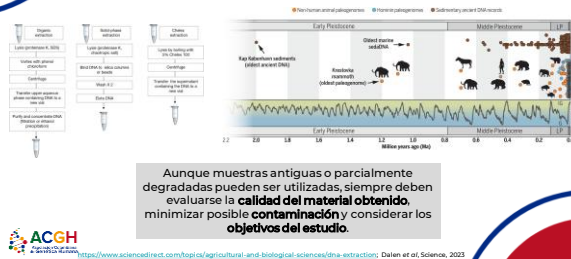


<https://blog.cornellia.com/selecting-a-next-generation-sequencing-technology>

12

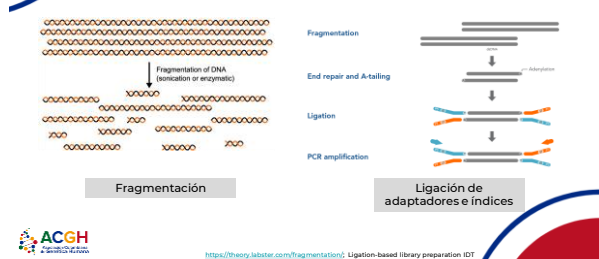


## Extracción de ácidos nucleicos



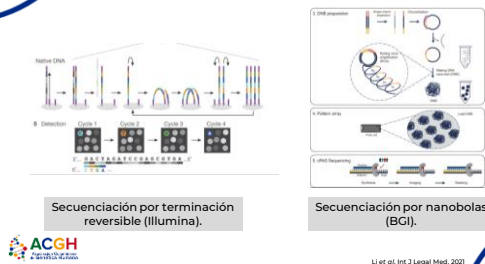
19

## Preparación de librerías



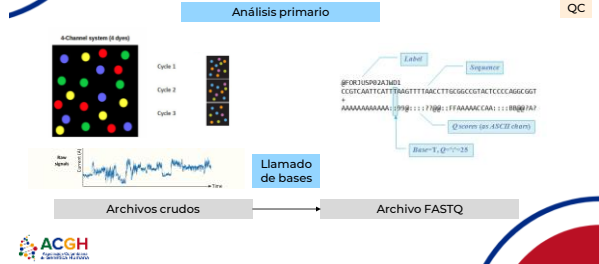
20

## Secuenciación



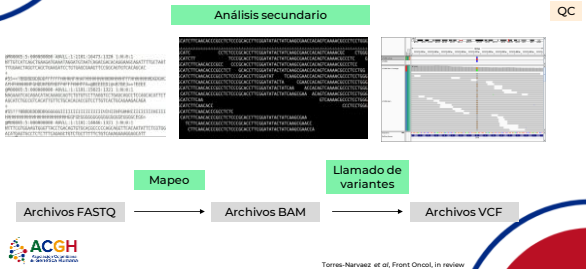
21

## Análisis bioinformáticos



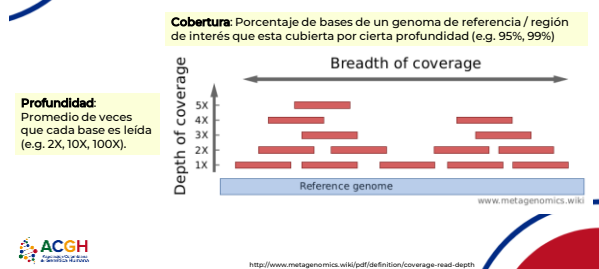
22

## Análisis bioinformáticos



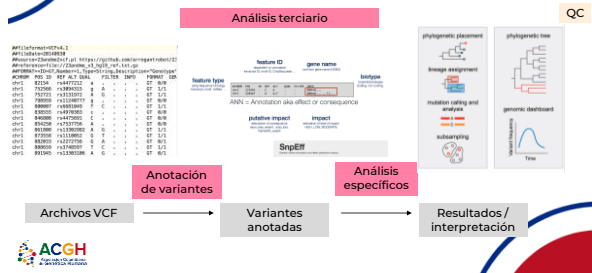
23

## Análisis bioinformáticos



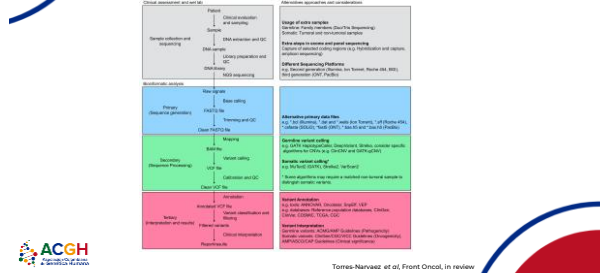
24

## Análisis bioinformáticos



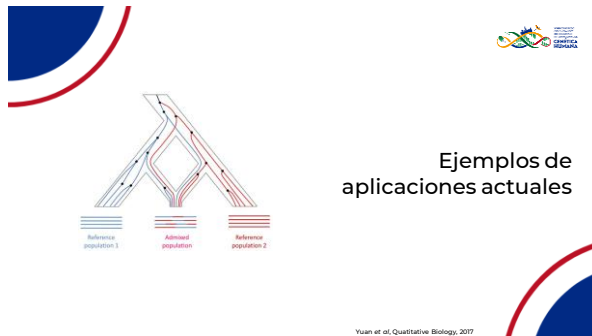
25

## Análisis bioinformáticos



26

## Ejemplos de aplicaciones actuales



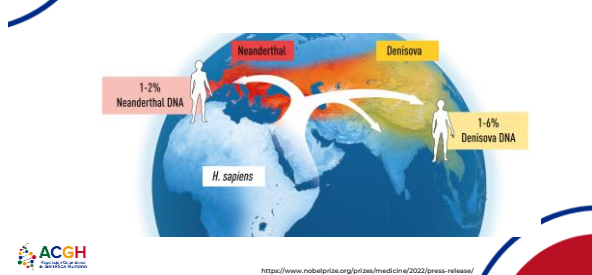
27

## Ejemplos de aplicaciones actuales



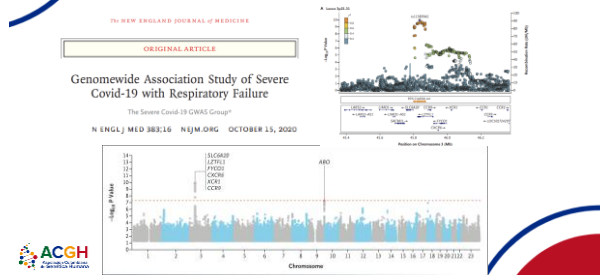
28

## Ejemplos de aplicaciones actuales




29


## Ejemplos de aplicaciones actuales




30




# Ejemplos de aplicaciones actuales





frontiers | Frontiers in Medicine



ORIGINAL RESEARCH  
published: 07 November 2020  
doi: 10.3389/fmed.2020.582222

Enrollment

Nonhospitalized	Hospitalized
Controls n=71	Cases n=74
Complete clinical follow up	
Controls n=62	Cases n=68
1 family case	Inclusion criteria → 4 family requests → 1 insufficient DNA
Controls n=61	Cases n=63 → 2 deaths

Controles
Casos

## Association between the LZTF1L rs11385942 Polymorphism and COVID-19 Severity in Colombian Population

Mexican Argento-Aguilari\*, David Contreras-Ostroski†, Juan Carlos Contreras-Morales†, Miriam Rodríguez-González†, Gloria Patricia Méndez†, Carolina Ruge†, Paula Torres-Pimentel†, Mónica Contreras-Durán-Barral†, Adrián Velasco†, Katherine Pardo-Aguilari†, Carlos A. Rodríguez†, Giovanni P. Ferrero-Morales††† and Carlos Rodríguez†††

\* Center of Research and Innovation in Health Sciences (CICIS), QICSA, QICSA-Cinvestav, Unidad de Investigación y Desarrollo Científico, Instituto de Diagnóstico y Referencia Epidemiológicos, Secretaría de Salud, México; † Centro de Investigación y Desarrollo Científico, Universidad de Rosario, Bogotá, Colombia; ‡ Centro de Investigación y Desarrollo Científico, Universidad de Rosario, Bogotá, Colombia; § Centro de Investigación y Desarrollo Científico, Universidad de Rosario, Bogotá, Colombia; ¶ Centro de Investigación y Desarrollo Científico, Universidad de Rosario, Bogotá, Colombia; \*\* Centro de Investigación y Desarrollo Científico, Universidad de Rosario, Bogotá, Colombia; †† Centro de Investigación y Desarrollo Científico, Universidad de Rosario, Bogotá, Colombia; ††† Centro de Investigación y Desarrollo Científico, Universidad de Rosario, Bogotá, Colombia

OPEN ACCESS

**EDITED BY**

Guillaume Lapeere, University of Bordeaux, France

**\*CORRESPONDENCE**

Mexican Argento-Aguilari, [argento@icir.uniro.org](mailto:argento@icir.uniro.org)

**RECEIVED**



12 November 2020

**ACCEPTED**


18 November 2020

**PUBLISHED**



03 December 2020

University of Rosario



## Ejemplos de aplicaciones actuales

Variable	Automatización, Levels n=41 (Cv)	Severidad, Criticos n=15 (Cv)	OR	IC95%	p-value
Alcohol	1	1	2.51	1.21-5.18	0.012
Clonazepam	18 (44.2%)	4 (26.7%)	0.46	0.15-1.35	0.19
Medicacion	1 (2.4%)	10 (66.7%)	2.21	0.25-5.65	0.06
Sexo	1	1	0.56	0.15-2.05	0.40
Diabetes	1 (2.4%)	13 (85.3%)	5.18	0.53-52.46	<0.001
Julianes	11.63	12.75	1.19	0.94-1.45	0.11
Score	11.63	13.67	1.17	0.93-1.46	0.01
OR	1.05	1.23	1.18	0.94-1.48	0.14
Ninguna comorbilidad	47 (74.6)	23 (15.7)	0.08	0.06-0.38	<0.001

Adjusted score

$$= \frac{1}{1 + e^{-(-2.88 + (0.077 * \text{age}) + (0.81 * \text{male}) + (0.99 * \text{score}) + 1.44 * W * \text{AD})}}$$

**A**

**B**

Variable	Automatización, Levels n=41 (Cv)	Severidad, Criticos n=15 (Cv)	OR	IC95%	p-value
BDI-2	59 (96.7)	52 (36.3)	6.24	1.32-29.46	0.007
WYDOT	2	11	0.73	0.24-2.34	0.57
Wfines	2	11	0.73	0.24-2.34	0.57
ACQ-1	1	1	0.77	0.33-1.85	0.61
Wfines	25 (61)	19 (126)	1.61	0.77-3.38	0.21
Insulin	24 (58.6)	31 (185)	0.48	0.24-0.95	0.03
Del.Del	12 (29.3)	31 (185)	0.48	0.24-0.95	0.03
Grupos	20 (52.4)	12 (76)	0.48	0.24-0.95	0.03
Argemiro A	20 (52.4)	12 (76)	0.48	0.24-0.95	0.03

[illegible]

## Ejemplos de aplicaciones actuales

### scientific reports

OPEN **Next-generation sequencing of host genetics risk factors associated with COVID-19 severity and long-COVID in Colombian population**

Walter Jorgel Aguayo<sup>1,2</sup>, Juan Carlos Cardillo-Morales<sup>1,2</sup>,  
 María Consuelo Contreras-Balbuena<sup>1,2</sup>, Carlos Restrepo<sup>1</sup>, Jefferson Parra-Almona<sup>1,2</sup>,  
 Wilson Uribe-González<sup>1</sup>, Oscar Sánchez-Warner<sup>1,2</sup>, R. Dora Cordero-Robles<sup>1,2</sup>

Scientific Reports | (2024) 14:14972

```

graph TD
    Enrollment --> NH[Non-Hospitalized  
Controls n = 67]
    Enrollment --> H[Hospitalized  
Cases n = 77]
    NH --> NH_FU[Complete clinical follow-up  
Controls n = 58]
    NH --> NH_NCT[1 No confirmatory test  
1 missing information]
    H --> H_FU[Cases n = 58]
    H --> H_NDI[1 insufficient data  
1 family report]
    NH_FU --> Controls[Controls n = 58]
    H_FU --> Cases[Cases n = 58]
    Cases --> Deaths[2 Deaths]
    
```

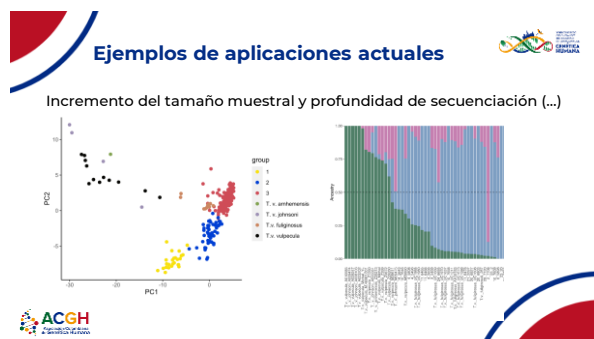
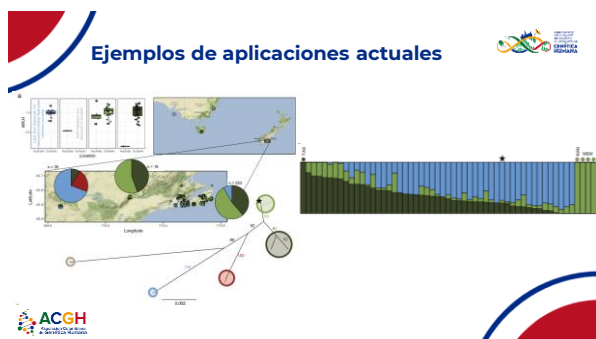
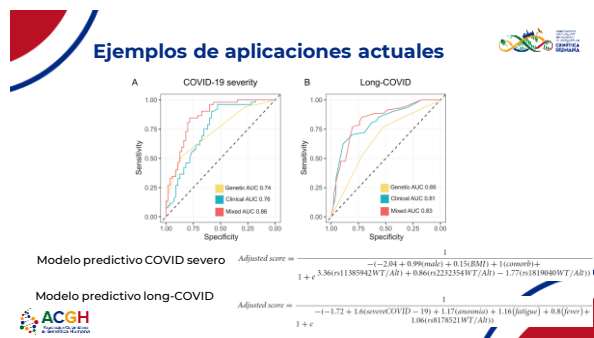
Controls

Casos

[illegible]

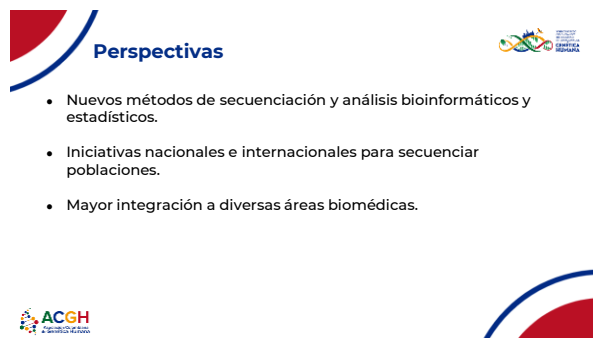
6







43



44



45



46



47



48



Perspectivas

*"Nada en biología tiene sentido excepto a la luz de la evolución"*  
Theodosius Dobzhansky

EDI2 and tongue

EDI29

EDI2 and tongue

EDI29

EDI2 and tongue

EDI29

EDI2 and tongue

EDI29

Lachance and Tishkoff, Annu Rev Ecol Syst, 2013

Mensajes importantes