### **BORIS E. REBOLLEDO JARAMILLO**

Av. Las Condes 12.438, Santiago, Chile 7710162 +56 2 23279263 | brebolledo@udd.cl

Pubmed || LinkedIn || ORCID || GoogleScholar

# Resumen

Investigador con experiencia en el análisis integrativo de datos de secuenciación masiva. Sólidos conocimientos de biología molecular y estadística. Capacidad de programación en Python, R y Shell. Actualmente enfocado en genómica clínica, particularmente el impacto de variantes que afectan la coordinación mito-nuclear.

# Educación

2016	Doctor en Bioinformática y Genómica. Pennsylvania State University, University Park, PA, USA.
2012	Magíster en Bioquímica y Bioinformática. Universidad de Concepción, Concepción, Chile.
2009	Bioingeniero, mención en Biología Celular y Molecular. Universidad de Concepción, Concepción, Chile.
Experiencia laboral	
2016 - presente	Profesor asistente y coordinador Servicio de Análisis Bioinformático (SABio) Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.
2016 (Mayo - Jul)	Asistente de investigación. Pennsylvania State University, University Park, PA, USA.
2010 - 2016	Candidato a doctor. Pennsylvania State University, University Park, PA, USA.
2008 - 2010	Candidato a magíster. Universidad de Concepción, Concepción, Chile.
Docencia	
2017/2018	<b>Tópicos de investigación computacional en genética y genómica.</b> Tutor. Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina. Universidad de Chile, Santiago, Chile.
2017/2018	Temas avanzados de bioestadística y bioinformática. Instructor. Doctorado en Ciencias e Innovación en Medicina. Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.
2017	<b>Bioestadística.</b> Instructor. Doctorado en Ciencias e Innovación en Medicina. Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.
Proyectos	
2017 - 2020	<b>FONDECYT postdoctorado N°3170280.</b> Contribution of mitochondrial DNA heteroplasmy to the phenotype of patients with maternally transmitted 22q11.2 deletion syndrome.

### Publicaciones indexadas (\* contribución equivalente)

- 1. Farkas C, Fuentes-Villalobos F, **Rebolledo-Jaramillo B**., Benavides F, Castro AF, and Pincheira R. (2019). Streamlined computational pipeline for genetic background characterization of genetically engineered mice based on next generation sequencing data. BMC genomics, 20(1), 131. doi:10.1186/s12864-019-5504-9.
- Schwieger-Briel A, Fuentes I, Castiglia D, Barbato A, Greutmann M, Leppert J, Duchatelet S, Hovnanian A, Burattini S, Yubero MJ, Ibañez-Arenas R, Rebolledo-Jaramillo B, Gräni C, Ott H, Theiler M, Weibel L, Paller AS, Zambruno G, Fischer J, Palisson F, Has C.(2019). Epidermolysis bullosa simplex with KLHL24 mutations is associated with dilated cardiomyopathy. J. Invest. Dermatol. 139(1):244-249. doi: 10.1016/j.jid.2018.07.022.
- 3. **Rebolledo-Jaramillo B**, Ziegler A. (2018). Teneurins: An integrative molecular, functional and biomedical overview of their role in cancer. Front. Neurosci., 11 December 2018 https://doi.org/10.3389/fnins.2018.00937. [Epub ahead of print]
- Gruning BA, Rasche E, Rebolledo-Jaramillo B, Eberhard C, Houwaart T, Chilton J, Coraor N, Backofen R, Taylor J, Nekrutenko Anton. (2017). Jupyter and Galaxy: Easing entry barriers into complex data analyses for biomedical researchers. PLoS Computational Biology. 13(5):e1005425.
- Hasbún R, Iturra C, Bravo S, Rebolledo-Jaramillo B, Valledor L. (2016). Differential Methylation of Genomic Regions Associated with Heteroblasty Detected by M&M Algorithm in the Nonmodel Species Eucalyptus globulus Labill. Int. J. Genomics, vol. 2016, 4395153. doi:10.1155/2016/4395153.
- 6. **Rebolledo-Jaramillo B\***, Su MS\*, McElhoe J, Stoller N, Dickins B, Korneliussen T, Nielsen R, Holland M, Paul I, Nekrutenko A, Makova KD. (2014) Maternal Age Effect and Severe Germline Bottleneck in the Inheritance of Human Mitochondrial DNA. PNAS 111(43):15474–15479.
- 7. **Rebolledo-Jaramillo B**, Alarcon RA, Fernandez VI, Gutierrez SE. (2014). Cis-regulatory elements are harbored in Intron5 of the RUNX1 gene. BMC Genomics 15:225.
- 8. Dickins B\*, **Rebolledo-Jaramillo B\***, Shu-Wei S, Paul IM, Blankenberg D, Stoler N, Makova KD, Nekrutenko A. (2014). Controlling for contamination in resequencing studies with a reproducible web-based phylogenetic approach. BioTechniques, 56(3):134–141.
- 9. Zheng R, **Rebolledo-Jaramillo B**, Zong Y, Wang L, Russo P, Hancock W, Stanger B, Hardison R, Blobel G (2013). Function of GATA factors in the adult mouse liver. PLoS One. 18;8(12):e83723.
- Bar-Yaacov D, Avital G, Levin L, Richards A, Hachen N, Rebolledo-Jaramillo B, Nekrutenko A, Zarivach R, Mishmar D. (2013). RNA-DNA differences in human mitochondria restore ancestral form of 16S ribosomal RNA. Genome Res. 23(11):1789-96.

#### Capítulos de libro

- 1. Repetto G and **Rebolledo Jaramillo B** (2019). Rare diseases: Genomics and public health Applied Genomics And Public Health, George Patrinos (Ed.), ISBN: 9780128136966, Academic Press.
- Gutierrez S, Javed A, Stein J, Stein G, Nicovani S, Fernandez V, Alarcon R, Stuardo M, Martinez M, Hinojosa M and Rebolledo Jaramillo B (2011). Epigenetic Changes Associated with Chromosomal Translocation in Leukemia, Myeloid Leukemia Basic Mechanisms of Leukemogenesis, Steffen Koschmieder and Utz Krug (Ed.), ISBN: 978-953-307-789-5, InTech.

#### **Conferencias** (Presentaciones seleccionadas)

- 1. SIMPOSIO: Construyendo una ruta hacia la investigación genómica colaborativa en Chile. 51º Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile; 2018 Nov 20-22. Puerto Varas, Chile.
- 2. Mitochondrial Genomics in 22q deletion syndrome. 50° Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile; 2017 Nov 9-11. Puerto Varas, Chile.
- 3. Maternal Age Effect and Severe Germline Bottleneck in the Inheritance of Human Mitochondrial DNA. 39° Reunión Anual de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular de Chile; 2016 Sept 27-30. Puerto Varas, Chile.

### Referencias