

Carrera : Ingeniería en Bioinformática

Asignatura : Bioinformática genómica (INB320)

Horas : 2 horas: miércoles 12:10 – 13:50 horas.

2 horas: jueves 14:00 - 15:40 horas.

Profesor responsable : Eduardo Castro (eduardo.castro@unab.cl; castronallar@gmail.com)

Horario de consultas : viernes 9:30 – 10:30 horas.

### **COMPETENCIAS ALCANZADAS AL FINALIZAR EL CURSO**

El objetivo del curso es conocer los fundamentos teóricos detrás de la genómica computacional y su aplicación. El curso está diseñado de tal forma que el estudiante se exponga a 1) investigación de punta en el área, 2) algoritmos e implementaciones de software, y 3) que desarrolle experiencia directa.

Al término del curso, el estudiante exitoso habrá desarrollado la capacidad de analizar datos genómicos por si mismo, entender las opciones algorítmicas que se ajustan mejor a distintas situaciones experimentales, apreciar el estado del arte en esta disciplina.

#### **EVALUACIONES**

- **Pruebas escritas** 10% cada una; total 3 en el semestre = 30% de la nota de presentación al examen
- **Presentaciones** 25% de la nota de presentación al examen
- Proyecto de clase (programación en R) 30% de la nota de presentación al examen
- **Discusión de artículos** 15% de la nota de presentación al examen
- Examen 30% del total del curso

## **CONTENIDOS Y CRONOGRAMA DE LA ASIGNATURA**

- Técnicas de secuenciamiento de DNA: Sanger, HTS
- Estrategias para la construcción de genotecas o librerías de DNA
- Alineamiento local vs global: Needleman-Wunsch, Smith-Waterman. Alineamiento múltiple
- Ensamblaje de genomas, evaluación, predicción de genes, anotación
- Genómica comparativa, pangenomas, búsqueda de genes de interés, polimorfismos de sustitución simple, recombinación
- Reconstrucción filogenética: modelos de sustitución, selección de modelos (AIC, BIC, LRT) criterios de optimalidad, modelos comparativos
- Genómica de poblaciones, aplicaciones en eucariontes y procariontes. Filogeografía
- Análisis de expresión génica (RNASeq; Microarrays)
- Metagenómica y metatranscriptómica



Fecha	Planificación de actividades
2 de agosto	Presentación del curso, selección de presentadores, sobre los proyectos de clase, etc. Configurar computadores e introducción a R
3 de agosto	Técnicas de secuenciamiento de DNA: Sanger, HTS
9 de agosto	Estrategias para la construcción de genotecas o librerías de DNA
10 de agosto	Presentación y discusión de artículos
16 de agosto	Laboratorio
17 de agosto	Alineamiento local vs global: Needleman-Wunsch, Smith-Waterman. Alineamiento múltiple
23 de agosto	Laboratorio
24 de agosto	Prueba
30 de agosto	Ensamblaje de genomas, evaluación, predicción de genes, anotación
31 de agosto	Presentación y discusión de artículos
6 de septiembre	Laboratorio
7 de septiembre	Genómica comparativa, pangenomas, búsqueda de genes de interés, polimorfismos de sustitución simple, recombinación
13 de septiembre	Presentación y discusión de artículos
14 de septiembre	Laboratorio
27 de septiembre	Reconstrucción filogenética: modelos de sustitución, selección de modelos (AIC, BIC, LRT) criterios de optimalidad, modelos comparativos
28 de septiembre	Laboratorio
4 de octubre	Prueba
5 de octubre	Genómica de poblaciones, aplicaciones en eucariontes y procariontes. Filogeografía
11 de octubre	Presentación y discusión de artículos
12 de octubre	Laboratorio
18 de octubre	Análisis de expresión génica (RNASeq; Microarrays)
19 de octubre	Presentación y discusión de artículos
25 de octubre	Laboratorio



26 de octubre	Metagenómica y metatranscriptómica
2 de noviembre	Laboratorio
8 de noviembre	Prueba
9 al 24 de noviembre	Trabajo libre en proyectos o recuperación de clases
Última semana de junio según coordinación UNAB	Examen

<sup>\*</sup>Cualquier eventual modificación de la información entregada en este documento será informada oportunamente a los alumnos.

### PRUEBA RECUPERATIVA

No existen pruebas recuperativas. Si el alumno no rindió alguna solemne de cátedra o laboratorio, deberá dar examen y la nota obtenida reemplazará la nota de la solemne faltante. El el caso excepcional en que un estudiante falte a dos pruebas solemnes, la segunda nota será reemplazada por una prueba oral. Todas las ausencias a pruebas y controles tienen que ser justificadas. La justificación deberá ser presentada al coordinador del curso (plazo máximo 72 horas. como se describe en el reglamento estudiantil) para su aprobación. En el caso de una justificación médica, el estudiante deberá al menos presentar un certificado médico y el comprobante del bono.

# **NOTA DE PRESENTACION Y EXAMEN**

NOTA DE PRESENTACION A EXAMEN (NP) = ver sección evaluaciones

NOTA FINAL = NP(70%) + EXAMEN (30%)

Todo alumno cuya nota de presentación (NP) sea igual o superior a **5,0** puede eximirse de rendir examen, siempre y cuando **no** tenga notas inferiores a **4,0** en las pruebas y las otras evaluaciones.

# METODOLOGÍA DE ACTIVIDADES ACADÉMICAS

Clases teórico prácticas, enseñanza basada en proyectos.

# NORMAS DE DISCIPLINA Y PROCEDIMIENTOS EN LABORATORIOS

Durante todas las actividades, los alumnos deben cumplir las siguientes condiciones:

- <u>1. Puntualidad:</u> La puntualidad es de máxima importancia en esta clase. Si el estudiante está atrasado por más de 10 minutos, se le recomienda no entrar a la sala de clases. Recuerde que todas las ausencias a evaluaciones tienen que ser justificadas.
- 2. Disciplina: Las normas de orden y disciplina deben ser mantenidas durante todas las actividades. Esto significa que no pueden hacer uso de telefonía celular u otra forma de comunicación digital mientras se encuentren dentro de la sala de clases. En cuanto a las normas de respeto y sana convivencia, se exigirá un lenguaje adecuado y un comportamiento acorde a un estudiante universitario.



- <u>3. Participación</u>: Se espera participación activa en las clases (Ej.: hacer preguntas, discutir los temas, etc.)
- <u>4. Evaluación</u>: Cada estudiante es responsable de traer consigo, lápiz pasta, goma, lápiz grafito, corrector, regla, calculadora (no se aceptará el uso de celulares con este fin), de manera que no se aceptarán préstamos entre los alumnos mientras se realice la evaluación.

## **RECURSOS**

- <u>Software Carpentry</u>
- Little Book of R for Bioinformatics!
- An Introduction to Applied Bioinformatics
- Bioconductor Workflows
- Bioconductor course materials
- Applied Statistics for Bioinformatics using R
- Bernd Klaus Teaching Materials
- Hadley Wickham's ggplot2 / Data Visualization Course Materials