

**Curso de Posgrado en Genómica y Medicina de Precisión**  
*Cronograma tentativo*

**Lunes 26 de agosto de 2019 – día 1:**

9:00 a 12:00 hs. Teórica 1. Dr. Marcelo Martí - Introducción a la bioinformática Traslacional, la Medicina de Precisión y la genómica clínica: ¿Qué es la bioinformática?, ¿Qué es la bioinformática Traslacional? La revolución digital de la biología. Conceptos de medicina de precisión, genómica, genómica personal y Medicina Personalizada. Ejemplos de casos de aplicación en la clínica.

12:00 a 13:00 hs. Almuerzo

13:00hs a 18:00 hs. Recepción de documentación y entrega y cobro de cheques.

**Martes 27 de agosto de 2019 – día 2.**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 2. Dr. Marcelo Martí - Las tecnologías de Secuenciación de Próxima

Generación (NGS, del inglés Next Generation Sequencing): Cómo y cuándo surgen las tecnologías NGS. Cómo funcionan las tecnologías NGS. Qué equipos hay en el mercado y cuáles son sus características.Cuál es el impacto de NGS en las Biociencias y en la Medicina. A dónde evolucionan las tecnologías de NGS.

12:30 a 14:00 hs. Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 1. Lic. Vishnopolska y Lic. Zaiat - TP1: Procesamiento de la secuenciación.

**Miércoles 28 de agosto de 2019– día 3.**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 3 Dr. Gonzalo Parra – Introduction to Single Cell RNAseq.

12:30 a 14:00 hs. Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 2. Lic. Vishnopolska y Lic. Zaiat - TP2: Llamado y anotación de variantes.

**Jueves 29 de agosto de 2019– día 4.**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 4. Dr. Gonzalo Parra - Single Cell RNAseq analysis and interpretation.

12:30 a 14:00 hs. Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 3. Lic. Vishnopolska y Lic. Zaiat - TP3: Exploración de bases de datos humanas.

**Viernes 30 de agosto de 2019 – día 5.**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 5 – Dr. Leandro Radusky - Diagnóstico molecular y funcional del efecto de variantes – primera parte.

12:30 a 14:00 hs. Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 4 - Lic. Vishnopolska y Lic. Zaiat - TP4: Intro a B-platform y esquema de trabajo.

**Lunes 2 de septiembre de 2019 – día 6**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 6 – Dr. Leandro Radusky - Diagnóstico molecular y funcional del efecto de variantes – segunda parte.

12:30 a 14:00 hs. Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 5 – Lic. Vishnopolska y Lic. Zaiat - TP5: Caso clínico 1.

**Martes 3 de septiembre de 2019 – día 7**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 7 – Dr. Marcelo Martí - Mapeo, Alineamiento y llamado de variantes: Conceptos generales de Mapeo, Alineamiento y llamado de variantes. BLAST. Algoritmos para genomas humanos. Algoritmos para el llamado de variantes. Calidad de las variantes. Calibración en base a cobertura y sesgo por hebra. Llamado de haplotipos y fases. Cambio en el número de copias.

12:30 a 14:00 hs. Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 6 – Dr. Leandro Radusky – TP 1 VarQ: Diagnóstico molecular y funcional del efecto de variantes.

**Miércoles 4 de septiembre de 2019 –día 8**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 8 – Dr. Marcelo Martí - Anotación estructural y funcional de las variantes: El genoma humano de referencia. ENSEMBLE. Conceptos de anotación estructural ADN-ARNProteínas. Conceptos de anotación funcional. Bases de datos de variantes (dbSNP), frecuencias y efecto clínico (ClinVar, OMIM, HGMD, GenomAD, SNPeff, Uniprot).

12:30 a 14:00 hs Almuerzo

14:00hs a 16:00 hs. Práctica 7.1 – Dr. Leandro Radusky – TP 2 VarQ: Diagnóstico molecular y funcional del efecto de variantes.

16:00hs a 18:00 hs. Práctica 7.2 – Dr. Gonzalo Parra – TP 1 Single Cell RNAseq.

**Jueves 5 de septiembre de 2019 – día 9**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 9 – Dr. Marcelo Martí - Aplicación de Filtros y Modelos de enfermedad: Filtros de selección de variantes según efecto biológico potencial, frecuencia, heterocigocidad. Comparación y filtros por modelos genéticos de enfermedad (Dominante, Recesiva, deNovo). Uso de familiogramas.

12:30 a 14:00 hs Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 8 – Dr. Gonzalo Parra – TP 2 Single Cell RNAseq.

**Viernes 6 de septiembre de 2019 – día 10.**

9:00 a 12:30 hs. Teórica 10 - Dr. Marcelo Martí - Predicción del efecto patológico de las variantes Predicción de Efecto de los SAS SIFT, Polyphen. Uso de estructura para la prediccion. Predicción zonas no codificantes. Uso de bases de datos proteína y familia específicas.

12:30 a 14:00 hs Almuerzo

14:00hs a 18:00 hs. Práctica 10 - Lic. Vishnopolska y Lic. Zaiat - TP6: Casos clínicos 2 y 3.