

**CICLO EN BIOLOGÍA BIOQUÍMICA**  
**Departamento de Ciencias Biológicas-CENUR Litoral Norte**

**NOMBRE DE LA UNIDAD CURRICULAR: GENÓMICA**

**Responsable de la unidad curricular:** Nélica Rodríguez Osorio

**Encargado/a de la unidad curricular:** Nélica Rodríguez Osorio

**Otros/as docentes participantes de la unidad curricular:** Daiana Mir, Pablo Dans, Germán Traglia, María José Benítez.

**Contacto (email, puede ser del curso o particular):** nelida.rodriguez@unorte.edu.uy

**Semestre (impar/par):** Par

**A quienes está dirigido:**

A estudiantes del Ciclo en Biología Bioquímica, del Ciclo Inicial Optativo Científico-Tecnológico y del CIO-Salud, así como a estudiantes de grado de carreras relacionadas con ciencias de la vida, de la salud y el agro (Medicina, Enfermería, Veterinaria, Agronomía, etc.) que tomen el curso como optativa o electiva.

**Cupo de estudiantes para otras carreras\* (incluidos otros CIOs):**

El cupo ideal de estudiantes para el curso sería alrededor de 20 estudiantes. Se pueden ofrecer 10-12 cupos a otras carreras (Veterinaria, Agronomía, Lic en Biotecnología, Ingeniería Biológica, etc) dependiendo del número de estudiantes del CBB.

**CRÉDITOS:** 8

**Carga horaria:** 4 horas semanales

Carga horaria teóricos	<b>30</b>
Carga horaria prácticos/talleres/DG	<b>22</b>
Carga horaria laboratorio	
Carga horaria trabajo virtual	
Otros: Trabajo independiente	<b>10</b>
<b>Carga horaria TOTAL</b>	<b>62</b>

**Régimen de asistencias**

Asistencia libre	
Asistencia obligatoria teóricos (%)	50%
Asistencia obligatoria prácticos, DG, etc (%)	75%
Asistencia obligatoria a laboratorios (%)	

Para garantizar que los estudiantes tengan todo el conocimiento necesario para su desempeño en los talleres es **obligatoria** la asistencia al menos al **50% de los teóricos**.

Los **prácticos** son de asistencia **obligatoria** y requieren el uso de computadoras por parte de los estudiantes, las cuales pueden ser suministradas por la Universidad o computadoras portátiles de los estudiantes.

### Sistema de aprobación del curso

	Nota mínima
Permite Exoneración <b>SI</b>	8
Examen	3

Para quienes no exoneran, la aprobación del curso y el derecho a examen se obtiene con:

- Al menos 50% de la calificación en los parciales, grupos de discusión y trabajo grupal.
- Al menos 50% de la asistencia a los teóricos.
- Al menos 75% de la asistencia a los grupos de discusión.

La aprobación definitiva requiere obtener al menos 50% en el examen. La nota final se ponderará así: el examen representará el 60% y la nota del curso será el 40%.

### Objetivos del curso:

#### OBJETIVO GENERAL:

Brindar a los estudiantes conocimientos básicos sobre Genómica que les permitan comprender su utilidad y aplicaciones en las ciencias biológicas y de la salud.

#### OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

- Comprender el objeto de estudio, los alcances y la utilidad de las diferentes ramas de la genómica.
- Describir los avances recientes en genómica, transcriptómica, proteómica y metabolómica.
- Comprender los fundamentos de la secuenciación de ADN.
- Identificar los recursos disponibles en la web con información genómica.
- Obtener información y datos genómicos específicos de bases de datos genómicas.
- Manejar herramientas básicas de análisis de datos genómicos en línea.

### Conocimientos previos sugeridos

El curso involucra conceptos básicos de biología molecular, por lo cual haber cursado Introducción a las Ciencias Biológicas, Biología Celular y/o Genética optimizará la asimilación de los conocimientos impartidos, pero no es un requisito.

### Modalidad de cursado y actividades de aula

Es **obligatoria** la asistencia al **50% de los teóricos** para garantizar que los estudiantes tengan todo el conocimiento necesario para su desempeño en los talleres.

Los **prácticos** serán de 2 tipos: Discusiones grupales y talleres. Se requiere asistencia **al 75% de los prácticos**. En los talleres se requieren el uso de computadoras por parte de los estudiantes, las cuales pueden ser suministradas por la Universidad o computadoras portátiles de los estudiantes.

## Sistema de evaluación del curso

Actividades	Número de actividades	Puntos por actividad	Mínimo aprobatorio	Máximo
Participación en clase/ Discusiones grupales	6	3	9	<b>18</b>
Trabajos prácticos / Ejercicios / Talleres	4	6	12	<b>24</b>
Presentaciones en aula	1	12	6	<b>12</b>
Informe final	1	6	3	<b>6</b>
Parciales	2	20	20	<b>40</b>
<b>Total</b>			<b>50</b>	<b>100</b>

	Mínimo aprobatorio	Máximo
Examen	30	60

- Se realizarán **6 Discusiones grupales**, sobre artículos relevantes de genómica. Los artículos estarán disponibles para que los estudiantes los lean antes de la discusión. Durante la discusión los docentes plantearán preguntas orientativas para profundizar en el tema. Se calificará la participación y se otorgará un máximo de 3 puntos por discusión (para un total de 18 puntos) y.
- Se realizarán **4 Talleres**, en los cuales, el estudiante con la guía del docente realizará búsquedas en bases de datos, utilizará herramientas genómicas y realizará análisis básicos. Se otorgará un máximo de 6 puntos por cada práctico (para un total de 24 puntos) y el puntaje mínimo aprobatorio será 3 puntos por taller.
- Los estudiantes desarrollarán un **Trabajo grupal**, para el cual elegirán un tema (especie(s), enfermedad o rasgo) de su interés. Realizarán una búsqueda en la literatura disponible y las bases de datos, sobre la información genómica existente del tema seleccionado. Entregarán un **informe escrito** (6 puntos máximo) y además harán una **presentación** de 15 minutos sobre el estado actual del conocimiento genómico en el tema elegido (12 puntos máximo).
- Se realizarán **2 parciales** para evaluar el contenido teórico del curso. Cada parcial tendrá un valor de 20 puntos y el puntaje mínimo aprobatorio será de 10 puntos en cada parcial. Los parciales tendrán preguntas de tipo múltiple opción, de respuesta corta y de desarrollo.

## Contenidos

La genómica, uno de los campos más dinámicos en las ciencias biológicas y de la salud, agrupa conocimientos, técnicas y métodos que permiten conocer la secuencia de genes, estudiar un genoma completo, o comparar los genomas de diversas especies entre sí. Las ramas complementarias de la genómica, transcriptómica y proteómica, permiten además conocer las funciones de los genes, su dinámica, los factores que influyen en su expresión y el conjunto de ARN mensajeros y de proteínas presentes en un tejido particular.

La información genómica se encuentra disponible en bases de datos de uso público. Esto, sumado a los bajos costos actuales para producir y analizar secuencias genómicas, ha democratizado el aprovechamiento de la genómica a todas las áreas que puedan de ella beneficiarse. En la actualidad los profesionales de todas las áreas agropecuarias, biológicas y de la salud necesitan conocer en qué consiste la genómica, qué tipo de preguntas puede resolver, cuáles son las bases tecnológicas detrás de las técnicas de secuenciación y análisis de datos y cómo hacer uso de los recursos disponibles.

Este curso proporciona una descripción general del genoma, su arquitectura y mecanismos reguladores. Los temas del curso incluyen secuenciación de ácidos nucleicos, su análisis básico y

aplicaciones en diferentes áreas. La unidad final incluye una discusión sobre el impacto social y ético resultante de los avances en la genómica.

## Unidad 1: GENOMAS Y GENÓMICA (10 horas teóricas – 4 horas prácticas)

### Teóricos:

1. Introducción al curso. Definición de genómica y sus ramas. Historia de la genómica. Hitos del desarrollo de herramientas genómicas y de secuenciación. Vínculo de la genómica y la bioinformática (2 horas).
2. Genomas virales, diversidad y particularidades para su estudio. Genomas procariotas, Genomas bacterianos y plásmidos particularidades para su estudio.
3. Estructura y tamaño de los genomas eucariotas. Paradoja del valor de C. Genoma nuclear y de las organelas (mitocondria, cloroplasto, nitroplasto). Parte codificante y no codificante. Organización en territorios y dominios. (2 horas).
4. Era post genómica. Terminología específica de la genómica. Proyectos Genoma humano y genoma bovino. Ejemplos de aplicaciones de la genómica en ciencias biológicas, de la salud y agropecuarias (2 horas).
5. El ARN y el transcriptoma. Contenido y tipos de ARN de las células eucariotas. Elementos de regulación de la expresión génica. Separación de fase. Modificaciones epigenéticas. Relación genoma / transcriptoma / proteoma. (2 horas).

### Prácticos:

- Discusión grupal 1. Artículos: **2013 Eirín-López El genoma: Nuestro manual de instrucciones genético** y **2009 Pollard ¿QUE NOS HACE HUMANOS?**
- Discusión grupal 2. Artículo **2021 Miga Incógnitas resueltas desde la publicación del genoma humano hace 20 años.**

## Unidad 2: BASES DE DATOS (6 horas teórica y 6 prácticas)

### Teóricos:

6. Recursos online de información genómica. INSDC: NCBI, ENA y DDBJ. Bases de datos primarias y curadas (2 horas).
7. Búsqueda de información genómica. Formatos GenBank y Fasta. Bajar archivos de secuencias de ADN, ARN y proteínas. Ensamblajes y genomas de referencia. (2 horas).
8. Navegadores genómicos y herramientas en línea para análisis básico de datos genómicos. (2 horas)

### Prácticos:

- Discusión grupal 3 Artículo: **2019 Sorokin Big Data, Genómica y los Grandes Retos de la Sociedad de la Información**
- Taller 1. Exploradores genómicos NCBI, Ensembl y USCS Genome Browser.
- Taller 2. Navegación dirigida por el genoma humano.

## Unidad 3: SECUENCIACIÓN (16 horas teóricas y 12 prácticas).

### Teóricos:

9. ¿Cómo secuenciar? Evolución de las técnicas de secuenciación. Plataformas de secuenciación, ventajas y desventajas (2 horas).
10. ¿Qué se puede secuenciar? ADN, ARN. Particularidades según la muestra. Bases para la preparación de una librería de secuenciación. Identificación de modificaciones epigenéticas por secuenciación (2 horas).
11. ¿Qué se obtiene al secuenciar? ¿Cómo saber si una secuencia es buena? Secuencias y reads. Archivos Fastq, código ASCII. Phred score. Análisis de calidad de secuencias y métodos para su filtrado (2 horas).
12. ¿Para qué se secuencia? Parte 1. Secuenciación de un genoma completo y ensamblado *de novo*. Anotación de un genoma. Ejemplos de proyectos genoma (2 horas).
13. ¿Para qué se secuencia? Parte 2. Alineamiento de secuencias y análisis filogenético para la inferencia de relaciones evolutivas (2 horas).
14. ¿Para qué se secuencia? Parte 3. *Resequencing* y comparación con genoma de referencia para identificación de variantes. Secuenciación de amplicones para genómica comparativa (2 horas).
15. ¿Para qué se secuencia? Parte 4. ARN-Seq: para cuantificación de la expresión génica. Chip-Seq para detección y cuantificación de la interacción entre ADN y proteínas. (2 horas).
16. ¿Cómo puedo complementar la información de la secuenciación? Métodos basados en interacciones moleculares (2C, 3C, HiC, micro-C, etc), microscopía de alta resolución, MNase-seq, ensamblado 1D y 3D, modelos teóricos. (2 horas).

### Prácticos:

- Discusión grupal 4. Artículo: **1994 Ruthen Frederick Sanger: el descubrimiento de la secuencia oculta.**
- Discusión grupal 5. Artículo: **Secuenciación de células individuales.**
- Presentaciones grupales sobre estado de avance de ensamblado, anotación del genoma, o análisis de relaciones evolutivas de especies elegidas.
- Discusión grupal 6. Artículo: **Entendiendo la organización 3D del genoma con métodos multidisciplinarios**
- Taller 3. Análisis de calidad de secuencias en FastQC a través de Galaxy o KBase
- Taller 4. Genómica comparativa usando Comparative Genome Viewer.

## Bibliografía

### a) Básica

1. Amaya Rey Enfermería Genética y Genómica: una trilogía actual y del futuro Av Enferm. 2015; 33(2):197-198.
2. Ángel Marín PA. Cardona Cadavid H, Cerón Muñoz M. Genómica en la producción animal. Rev. Col. Cienc. Anim. 2013; 5(2):497-518.
3. Burgo V. Minería de datos y Genómica. Rev. Hosp. Ital. B. Aires 2016; 36(4):160-164.
4. Esparza Garrido R, Velázquez Flores M. Arenas Aranda D, Salamanca Gómez F. La genómica en la medicina. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2014; 52(5):566-573

5. Fernández G. Situación de los recursos genéticos domésticos locales del Uruguay. Archivos de Zootecnia 2000; 49:333-340.
6. García-Vallejo La genómica nutricional: un nuevo paradigma de la investigación de la nutrición humana. Colombia Médica. 2004 35(3): 150-160.
7. Gómez Ayala AE Nutrigenómica y nutrigenética La relación entre la alimentación, la salud y la genómica. OFFARM 2007; 26(4):78-85.
8. Hernández Betancourt J. Serrano Barrera O. La medicina personalizada, la revolución genómica y el Sistema Nacional de Salud. Revista Cubana de Salud Pública 2014; 40(4):379-391.
9. Sánchez Herrera B, Vargas Rosero E, Carrillo GM. Genética y genómica en la práctica de enfermería. Investig Enferm. Imagen Desarr. 2014; 16(2):149-168.
10. Groot de Restrepo H. El Genoma Humano. La Tadeo 2002; 6717-24

## b) Complementaria

1. Adams MD, Celniker SE, Holt RA, Evans CA, Gocayne JD, Amanatides PG, Scherer SE, Li PW, Hoskins RA, Galle RF, George RA, Lewis SE, Richards S, et al., The genome sequence of *Drosophila melanogaster*. Science. 2000; 24;287(5461):2185-2195.
2. Altschul SF, Gish W, Miller W, Myers EW, Lipman DJ. Basic local alignment search tool. BLAST J. Mol. Biol., 1990; 215: 403–410.
3. Freeman AR, Bradley DG, Nagda S, Gibson JP, Hanotte O. Combination of multiple microsatellite data sets to investigate genetic diversity and admixture of domestic cattle. Animal Genetics 2006 37: 1-9.
4. Goffeau A, Barrell BG, Bussey H, Davis RW, Dujon B, Feldmann H, Galibert F, Hoheisel JD, Jacq C, Johnston M, Louis EJ, Mewes HW, Murakami Y, Philippsen P, Tettelin H, Oliver SG: Life with 6000 genes. Science 1996, 274:546, 563-7.
5. Maxam A. Gilbert W. A new Method for sequencing ADN. Proc Natl Acad Sci U S A. 1977; 74(2): 560–564.
6. Pearson WR, Lipman DJ. Improved tools for biological sequence comparison. FASTA Proc. Natl Acad. Sci. USA, 1988; 85: 2444–2448.
7. Sanger F, Air GM, Barrell BG, Brown NL, Coulson AR, Fiddes JC, Hutchison A Slocombe PM, Smith M. Nucleotide sequence of bacteriophage  $\phi$ X174 ADN Nature, 1977a; 265: 687–695.
8. Sanger F. Nicklen S. Coulson A.R. ADN sequencing with chain-terminating inhibitors Proc Natl Acad Sci U S A. 1977b; 74(12): 5463–5467.
9. Venter JC. et al. The sequence of the human genome. Science. 2001; 291: 1304–1351.
10. Yadav SP The wholeness in Suffix -omics, -omes, and the Word Om JouARNI of Biomolecular Techniques 2007; 18(5): 277.
11. Jerkovic I, Cavalli G. Understanding 3D genome organization by multidisciplinary methods. Nature Reviews Molecular Cell Biology 2021; 22: 511-528.