

Planificación de la Asignatura: Tópicos Especiales en Bioinformática: Análisis de Secuencias de Nuevas Tecnologías de Secuenciación en Paralelo

Fecha: 23/10/2024 13:02

Código: OP002-1

Carrera: Licenciatura en Bioinformática

Departamento Académico: Biología

Docente a cargo:

Correo del docente a cargo: ileana.tossolini@uner.edu.ar

Régimen de Dictado: Cuatrimestral 1º Cuatrimestre

Carga Horaria Semanal: 6 horas semanales

Carga Horaria Total: 84 horas

Contenidos Mínimos:

Principios de Secuenciación en Paralelo, Diferentes tecnologías disponibles, Aplicaciones de la tecnología, Nuevos algoritmos para su utilización, Práctica de análisis de diferentes aplicaciones.

Competencias Genéricas:**TECNOLÓGICAS**

- CT 1 1. Identificación, formulación y resolución de problemas de la disciplina Bioinformática. Nivel de dominio: 3
- CT 2 2. Concepción, diseño y desarrollo de proyectos de la disciplina Bioinformática. Nivel de dominio: 2.
- CT 3 3. Gestión, planificación, ejecución y control de proyectos de la disciplina Bioinformática. Nivel de dominio: 2 y 3.
- CT 4 4. Utilización de técnicas y herramientas de aplicación en la disciplina Bioinformática. Nivel de dominio: 2 y 3.

SOCIALES, POLÍTICAS Y ACTITUDINALES

- CS 1 1. Fundamentos para el desempeño en equipos de trabajo. Nivel de dominio: 3
- CS 2 2. Fundamentos para una comunicación efectiva. Nivel de dominio: 2 y 3
- CS 3 3. Fundamentos para una actuación profesional ética y responsable. Nivel de dominio: 2
- CS 4 4. Fundamentos para evaluar y actuar en relación con el impacto social de su actividad profesional en el contexto global y local. Nivel de dominio: 2
- CS 5 5. Fundamentos para el aprendizaje continuo y autónomo. Nivel de dominio: 3
- CS 6 6. Fundamentos para el desarrollo de una actitud profesional emprendedora. Nivel de dominio: 2

Competencias Específicas:

- CE 1 Modelizar genomas de especies recombinantes más ventajosas a partir del análisis y comparación de genomas de especies salvajes. Nivel de dominio: 2 y 3.
- CE 3 Desarrollar estudios en metodologías estadísticas, matemáticas y computacionales para analizar el genoma y la expresión génica. Nivel de dominio: 3.
- CE 4 Desarrollar estudios de modelización de los mecanismos de regulación de la expresión génica. Nivel de dominio: 2 y 3.
- CE 8 Participar en el desarrollo de emprendimientos biotecnológicos. Nivel de dominio: 2
- CE 9 Participar en el desarrollo y la implementación de la tecnología de GeneChips, expresión génica, mapeo, rastreo de polimorfismos, descubrimiento de genes y desarrollo de algoritmos diagnósticos. Nivel de dominio: 3

Argumentación de aportes marcados en la matriz de competencias:

Esta planificación de cátedra ha sido impulsada por la búsqueda de estrategias que promuevan un aprendizaje significativo, que desafíen y motiven a los estudiantes, y que a la vez los acerquen al mundo laboral del que formarán parte y les proporcionen herramientas para integrarse en él.

El equipo docente se embarcó en la exploración de una metodología de evaluación estimulante que hiciera posible valorar conocimientos, habilidades, destrezas y competencias, promoviendo la necesidad investigativa de mantenerse actualizado en el campo de saber así como reconocer los saberes de los pares, y potenciando habilidades blandas típicas, como son las habilidades de comunicación, la capacidad de organización y el pensamiento crítico. Buscamos contribuir al desarrollo de habilidades y competencias en el estudiante próximo a graduarse como Licenciado en Bioinformática, vinculadas al análisis de datos producidos por las nuevas tecnologías de secuenciación de ADN y los métodos computacionales de análisis y comparación de secuencias obtenidas mediante dichas tecnologías. Además, otro objetivo es enriquecer la experiencia de cursado de la asignatura mediante la realización de una salida educativa para visitar empresas e institutos de investigación vinculados con el uso de tecnologías de secuenciación y la Bioinformática, con el fin de reducir la brecha de contacto entre los estudiantes y el mundo laboral. Desde la asignatura queremos contribuir a la construcción de nociones y criterios que permitan a los alumnos apropiarse de aspectos conceptuales, experimentales y prácticos relacionados con las estrategias y tecnologías vigentes vinculadas con el análisis de secuencias, potenciando la autonomía y creatividad, analizando ejemplos reales, y alcanzando una visión más acabada de la Bioinformática y el futuro disciplinar. Asimismo, se busca fomentar un espíritu crítico que les permita valorar adecuadamente los alcances y limitaciones de las técnicas y algoritmos empleados, así como los nuevos desafíos computacionales y de almacenamiento que conlleva la gran acumulación de información. Es por ello que las teorías y las demás actividades se elaboraron teniendo en cuenta esto y, por lo tanto, las competencias enunciadas anteriormente (y otras detalladas en los objetivos específicos) son consolidadas durante el cursado. A su vez, el TP Final propuesto tiene como propósito ofrecer a los estudiantes una experiencia didáctica que les sirva como introducción a su futura práctica profesional.

Los alumnos analizarán y procesarán datos reales, y comunicarán sus resultados oralmente. Esto propicia que los estudiantes desarrollen habilidades prácticas, adquieran conocimientos relevantes y se involucren activamente en su propio aprendizaje, desarrollándose así algunas de las competencias enumeradas en el apartado anterior. La metodología de evaluación, basada en la emulación de un proceso de revisión y publicación científica, permite a los alumnos aplicar los conocimientos adquiridos en situaciones reales y significativas. La simulación de un congreso científico para exponer sus resultados brinda a los estudiantes la oportunidad de mostrar sus habilidades de comunicación y compartir sus hallazgos con profesionales y pares.

Correlativas Regulares para cursar:

No posee

Correlativas Aprobadas para cursar:

Tercer año

Correlativas Aprobadas para promocionar o rendir el examen final:

Tercer año

Inserción de la Asignatura en el plan de Estudios:

La Bioinformática ha ganado gran relevancia y notoriedad en los últimos años, especialmente desde el 2020 con la pandemia de COVID19 debido a su papel fundamental en la producción e interpretación de datos sobre el virus SARS-CoV-2. La trayectoria formativa del Licenciado en Bioinformática tiene como objetivo preparar a los estudiantes para intervenir profesionalmente en problemáticas relacionadas con las ciencias biomédicas mediante el uso de la informática con el fin de analizar, modelar y simular estructuras y fenómenos observados en los seres vivos en los distintos niveles de organización. En este marco, desde el Seminario "Análisis de secuencias de nuevas tecnologías de secuenciación en paralelo", que se imparte en el último año de la carrera, buscamos contribuir a la construcción de nociones y criterios que permitan a los alumnos apropiarse de aspectos conceptuales, experimentales y prácticos relacionados con las estrategias y tecnologías vigentes vinculadas con la secuenciación de ADN y el análisis de los datos producidos.

Asimismo, se busca fomentar un espíritu crítico que les permita valorar adecuadamente los alcances y limitaciones de dichas técnicas, así como los nuevos desafíos computacionales y de almacenamiento que conlleva la gran acumulación de información. La diversidad de temas y las acciones desarrolladas apuntan a generar competencias propias del Lic. en Bioinformática. Estas competencias, que involucran una fuerte formación teórica y técnica, son indispensables para la toma de decisiones que llevarán adelante estos estudiantes cuando egresen como profesionales. Los contenidos teóricos se debaten mediante ejemplos concretos de la práctica profesional cotidiana, contextualizados en tanto son tomados de la realidad local y mundial. Esta asignatura brinda conocimientos que son compatibles y complementarios con conceptos y contenidos de otras asignaturas en relación de aplicar los conocimientos computacionales a problemas de las ciencias de la vida, fomentando así la interdisciplinariedad.

La organización curricular de la carrera de Licenciatura en Bioinformática especifica que:

- La presente asignatura es una materia electiva y se desarrolla en el primer cuatrimestre del quinto año del Plan de Estudios 2013.
- El cuatrimestre consta de 17 semanas de cursado (Res. "CD" Nro 398/23), quedando la semana 4 libre sin clases por ser el Turno Especial de Exámenes. Las primeras 15 semanas corresponden al dictado de las clases, mientras que las semanas 16 y 17 se destinarán a las evaluaciones recuperatorias, así como a la confección y entrega de planillas de regularidades/promociones.
- La carga horaria semanal de la asignatura es de 6 horas (84 horas totales).

La materia se inserta en el último año de la carrera, y para cursarla es necesario tener aprobado el tercer año de la Licenciatura. En este último año la formación curricular de los alumnos está culminando, es por esto que el Seminario contempla la enseñanza de los últimos desarrollos tecnológicos relacionados con la secuenciación de ADN, sus aplicaciones y metodologías de análisis, vinculando los diferentes temas con el

desarrollo profesional.

Objetivo General:

Contribuir al desarrollo de habilidades y competencias en el estudiante próximo a graduarse como Licenciado en Bioinformática, vinculadas al análisis de datos producidos por las nuevas tecnologías de secuenciación de ADN (NGS) y los métodos computacionales de análisis y comparación de secuencias obtenidas mediante dichas tecnologías. Se analizarán en forma comparativa y complementaria con los métodos convencionales dictados en la asignatura Análisis y Alineamiento de Secuencias. Se analizarán las estrategias utilizadas en las diferentes aplicaciones disponibles gracias al surgimiento de estas nuevas tecnologías, y los nuevos desafíos computacionales y de almacenamiento que conllevan la gran acumulación de información mediante estas técnicas.

Se propone además el objetivo general de promover el desarrollo de los estudiantes en el uso del lenguaje propio de ámbitos institucionales como la academia, la ciencia y los espacios de actuación profesional. A la vez, promover la articulación entre materias de distintos años de la carrera y propiciar el uso del lenguaje científico propio de la academia y los espacios profesionales. Además, otro objetivo es enriquecer la experiencia de cursado de la asignatura mediante la realización de una salida educativa para visitar empresas e institutos de investigación vinculados con el uso de tecnologías de secuenciación y la Bioinformática, con el fin de reducir la brecha de contacto entre los estudiantes y el mundo laboral.

Objetivos Particulares:

Que los alumnos:

1. Conozcan las distintas plataformas de secuenciación en paralelo.
2. Comprendan los diferentes formatos de secuencia y los formatos de salida de cada una de las plataformas, su manejo y transformación.
3. Comprendan las limitaciones y errores de las tecnologías, y los métodos y herramientas de análisis de calidad de las secuencias obtenidas por las diferentes plataformas.
4. Potencien su espíritu crítico para que puedan valorar adecuadamente los alcances y limitaciones de las técnicas de análisis de datos.
5. Comprendan las similitudes y diferencias entre los distintos tipos de bibliotecas utilizadas (unpaired, paired-end, mate-pair, entre otras).
6. Conozcan las diferentes aplicaciones de las nuevas tecnologías de secuenciación (entre las más generales: secuenciación de novo, resecuenciación, metagenómica, RNA-Seq, CHIP-Seq, análisis y anotación de variantes)
7. Comprendan los algoritmos para el ensamblado de secuencias de novo y guiado por una referencia. Comprendan las limitaciones de cada tipo de ensamblado (Overlap-Layout-Consensus, gráficos de De

Bruijn).

8. Analicen y comprendan los resultados de los diferentes programas utilizados para el ensamblado de novo, guiado por referencia e híbrido, de programas para el ensamblado de RNA-Seq con o sin referencia para su ensamblado, entre otros análisis de resultados en diferentes aplicaciones.
9. Interpreten el funcionamiento y aplicación de diferentes herramientas para visualización de datos de NGS, de tipo independiente o como complemento de navegadores.
10. Realicen el análisis de datos reales, y obtengan conclusiones acerca de las mejores prácticas para los análisis así como conclusiones biológicas a partir de los mismos.
11. Analicen trabajos científicos, tanto de software desarrollado para el análisis de datos de NGS, como trabajos que utilizan las nuevas tecnologías para abordar problemáticas biológicas actuales.
12. Conozcan las diferentes aplicaciones de la Genómica clínica (oncología de precisión, enfermedades mendelianas, enfermedades poco frecuentes, análisis de asociación - GWAS) y sus consideraciones éticas y de confidencialidad.
13. Comprendan y se apropien del proceso de investigación científica de un tema afín a la temática, desde la obtención y análisis de los datos, pasando por la redacción, publicación y revisión de un artículo científico, hasta la comunicación oral en eventos científicos de los resultados obtenidos.
14. Conozcan y exploren diferentes lugares en los cuales podrían trabajar en un futuro, que examinen cómo están formados estos espacios y que comparen las características de diversas instituciones nacionales e internacionales.
15. Comprendan el rol de un/a Licenciado/a en Bioinformática en la interpretación de los resultados a partir de la información que se genera principalmente en el campo de las “-ómicas” y se conciben como futuros profesionales dedicados a la bioinformática, tanto en el ámbito privado como académico.
16. Desarrollen fundamentos para evaluar y actuar en relación con el impacto social de su actividad profesional en el contexto global y local.
17. Exploten sus aptitudes para el desempeño en equipos de trabajo, creatividad y desarrollo de soluciones para problemas biológicos concretos.
18. Potencien su aprendizaje de manera continua y autónoma, y puedan comunicar contenidos técnicos vinculados a la profesión de manera efectiva.
19. Desarrollen competencias comunicativas para la escritura de artículos científicos y para la presentación oral de los resultados de su trabajo.
20. Apliquen la autoevaluación y la evaluación entre pares, para identificar fortalezas, debilidades y potencialidades de las diversas producciones de los demás estudiantes (informes escritos, exposiciones orales, trabajo final).

Programa Analítico:

Unidades

1. Introducción a Nuevas Tecnologías de Secuenciación en Paralelo

- 454 - Roche
- Illumina (HiSeq, MiSeq, HiSeq X)
- IonTorrent - Applied Biosystems
- PacBio - Pacific Biosciences
- Oxford Nanopore

Explicación del funcionamiento de cada tecnología, diferencias y similitudes entre ellas, costos asociados, ejemplos de equipamientos, entre otras comparaciones.

2. Preparación de bibliotecas y diferentes workflows de trabajo.

Control de calidad en diferentes etapas del proceso de secuenciación (preparación de la muestra y de los datos generados). Bibliotecas single-end, paired-end, mate-paired. Conceptos generales del análisis de datos producidos por las NGS. Introducción a formatos de archivo para NGS: formato FASTQ, GTF/GFF3, SAM/BAM/CRAM, BED, VCF, SRA.

3. Aplicaciones varias de las NGS

- Whole Genome Sequencing (Secuenciación de novo, Resecuenciación)
- Amplicon Sequencing
- Target sequencing
- RNA-Seq (con y sin secuencia de referencia)
- Epigenómica (CHIP-Seq, ATAC-Seq, Methyl-Seq)
- SNP Discovery
- Metagenómica
- Medicina de precisión
- Single cell sequencing

4. Ensamblado

Conceptos vinculados al ensamblado de lecturas producidas por NGS. Whole Genome Shotgun, tipos de ensamblado (de novo, guiado por referencia). Ensamblado de novo: algoritmos Greedy, Overlap-Layout-Consensus y de Bruijn graphs. Evaluación de un ensamblado. Parámetros estadísticos importantes. El problema de las secuencias repetitivas. Estrategias para Scaffolding y Finishing. Anotación

de genomas. Alternativas de software: Velvet, SPAdes, MIRA, SOAPdenovo, etc. Programas para el alineamiento para secuencias cortas (BWA, Bowtie), repaso de formatos SAM/BAM, entre otros. Estrategias exclusivas de acuerdo al sistema utilizado y a la estrategia de secuenciación (denovo, reseq). Alternativas de ensamblado híbrido y de lecturas largas

5. Repositorios públicos de datos de genómica funcional, visualizadores de genomas, bases de datos especializadas y uso de la plataforma Galaxy.

Descarga de datos públicos desde repositorios públicos de datos de genómica funcional, por ejemplo GEO-NCBI. Consideraciones para el envío de los datos genómicos producidos a bases de datos públicas. ¿Por qué compartir la información generada? Introducción a los visualizadores de genomas y bases de datos especializadas, por ejemplo: UCSC Genome Browser, Ensembl, NCBI Genome Data Viewer, Integrative Genomics Viewer (IGV), Jbrowse, arabidopsis.org. Introducción a la plataforma Galaxy.

6. Introducción a la programación en R aplicada a Bioinformática

R es un lenguaje de programación fundamental en la bioinformática, permitiendo manipular y analizar grandes cantidades de datos. Además, ayuda a automatizar los complejos cálculos estadísticos para el análisis de datos. En esta unidad se verá una introducción a dicho lenguaje:

- Tipos de datos, operadores, estructuras de datos, ciclos, estructuras de control, funciones. Importar y exportar archivos. Operaciones básicas con Data Frames.
- Uso de Rstudio. Instalación de paquetes (CRAN, bioconductor).
- Introducción a tidyverse. Gráficos básicos con ggplot2.
- Ejemplos de análisis de datos producidos por tecnologías NGS. Creación de protocolos bioinformáticos en R.

7. Transcriptómica

Principios generales de la técnica RNA-sequencing (secuenciación de ARN mensajero y ARNs pequeños). Estrategias para la construcción de bibliotecas. Análisis de transcriptomas, con referencia y de novo. Determinación de niveles de expresión y estadística comparativa. Principios de diseño experimental.

8. Epigenómica

Modificaciones epigenéticas: metilación del ADN y modificaciones de histonas. Técnicas para la investigación de modificaciones epigenéticas a escala genómica. Consideraciones para la preparación de las muestras y análisis de los datos. Ensayos de accesibilidad de la cromatina (ATAC-sequencing). Organización nuclear. Técnicas de captura conformacional de la cromatina (3C, 4C, HiC). Formación de

TADs y loops de la cromatina. Interpretación de los datos producidos por HiC. Análisis de datos producidos por inmunoprecipitación de cromatina seguida de secuenciación de ADN de alto rendimiento (ChIP-seq).

9. Genómica clínica

Introducción a la Medicina de Precisión. Aplicaciones de la Genómica clínica: oncología de precisión, enfermedades mendelianas raras, análisis de asociación. Farmacogenómica. Miedos en la era genómica. Ejemplos de casos de aplicación en la clínica y cómo trabajar en conjunto con médicos y profesionales de la salud. Consentimiento informado. Consideraciones éticas y de confidencialidad. Workflow para el análisis de los datos, llamado y anotación de variantes, plataformas para la visualización de los datos e interpretación biológica.

Metodología Didáctica:

En el mundo actual y globalizado, la ciencia y la tecnología avanzan de manera vertiginosa, por lo que es necesario que desde la universidad se prepare a los estudiantes a desenvolverse en contextos cada vez más complejos que requieren respuestas rápidas de solución a los problemas cotidianos. Dentro del perfil del graduado en Bioinformática se incluye la tarea de integrar equipos de investigación básica y aplicada para colaborar en la resolución de diversos problemas biológicos. En el ámbito universitario, los grupos son los encargados de desarrollar investigación en sentido estricto y de producir conocimiento. Ello no sería posible si no existiera una relación directa, podríamos decir consustancial, casi natural, entre la investigación, la escritura y la publicación de procesos, resultados y aplicaciones. En este sentido, los docentes deben proporcionar herramientas que potencien el aprendizaje del lenguaje científico, ya que el conocimiento y avance de las ciencias implica el manejo apropiado de una gran cantidad de términos. Teniendo en cuenta el perfil del graduado es que con las actividades propuestas durante el cursado de esta asignatura se busca potenciar la cultura del escrito científico en la universidad, y favorecer la competitividad del futuro profesional, gracias a esa mentalidad investigativa y de análisis crítico que el proceso demanda, propiciando una actitud y una actividad más productivas que reproductoras en relación con el conocimiento. En ese sentido, se propone que la metodología de evaluación de la asignatura promueva en los estudiantes el uso del lenguaje propio de ámbitos institucionales como la academia, la ciencia y los espacios de actuación profesional. Los docentes desempeñarán un papel fundamental en guiar a los estudiantes a través de actividades diseñadas para fomentar el aprendizaje colaborativo, la resolución de problemas vinculados al campo de estudio y la integración de los conceptos abordados.

Los contenidos detallados previamente se desarrollan en las 15 semanas establecidas y las clases se dividen principalmente en:

1. Teorías y actividades complementarias asincrónicas.
2. Instancias de coloquios con exposición de actividades varias y trabajos prácticos.
3. Trabajos prácticos in silico.
4. Trabajo Práctico Final Evaluativo.

Para el desarrollo de las mismas, se prevé la utilización de herramientas digitales (TICs), principalmente se usará el campus virtual de la Facultad de Ingeniería (plataforma Moodle), que ofrece diversas herramientas como foros, chats, encuestas, tareas, cuestionarios, entre otras. El aula virtual permite tener organizada la información sobre el cursado, los contenidos de las clases, la bibliografía y todo el material complementario. La propuesta de cátedra implica dividir los contenidos en “Mosaicos” dentro del aula virtual de la asignatura. Cada mosaico tendrá: 1) los contenidos de cada clase teórica asincrónica (video de la teoría subido en el canal de Youtube de la materia una semana antes del encuentro presencial, y presentación para descargar

en formato pdf). Esto permite a los alumnos visualizar las teorías a su ritmo, pudiendo pausar o volver a reproducirlo las veces que quieran, tomar apuntes de forma más tranquila y complementar con información extra mientras están viendo el video. Si bien se pierde la interacción “cara a cara”, esto se recupera en cada clase coloquial-práctica. 2) La práctica (guía para el trabajo práctico in silico presencial, manuales, tutoriales y videos complementarios). Además, contendrá la bibliografía principal/complementaria, y material complementario (generalmente videos, artículos científicos, noticias) usados para ampliar/ejemplificar los contenidos desarrollados en la clase. A partir del campus virtual, se encontrará abierto un canal de comunicación para preguntar y responder de manera colaborativa a dudas, inquietudes, ideas y proyectos en marcha.

Para comprobar que los alumnos efectivamente miren la clase teórica, deberán realizar un cuestionario en el aula virtual por cada clase con preguntas de tipo respuesta abierta y V/; o bien lo responderán en forma de trivia (usando Socrative o Kahoot) durante la instancia de coloquio de la clase correspondiente. También se implementarán “tareas” a desarrollar de forma extra-áulica (de forma individual o grupal), para que luego en una instancia de tipo coloquio presencial (previo a la clase práctica) los estudiantes expongan los resultados. Esta propuesta de clases teóricas asincrónicas más una instancia de tipo coloquio tiene como objetivo principal involucrar activamente a los estudiantes en su propio proceso de aprendizaje. Para lograrlo, se fomentará la experimentación, el planteamiento de preguntas, el diálogo y el razonamiento colectivo. Se les dará la oportunidad a los alumnos de desarrollar sus propias interpretaciones y explicaciones. El docente desempeñará un papel crucial al ayudar a los estudiantes a tomar conciencia de sus ideas previas, brindándoles la oportunidad de cuestionarlas, debatirlas, fortalecerlas o utilizarlas como base para construir ideas más complejas en relación a los contenidos vistos y el contexto local/global.

Seguido al coloquio se realizarán los trabajos prácticos in silico. Las clases prácticas en computadora requieren de la participación activa y crítica de los alumnos, en las cuales los docentes guían pero a la vez fomentan la autonomía y reflexión de los estudiantes. En cada clase práctica se aplican los conceptos desarrollados en la teoría mediante la realización de ejercicios que requieren la utilización de software específico, o el desarrollo de actividades que permitan la interpretación de las diferencias entre las metodologías desarrolladas. Además, se combinan problemas y resolución de casos mediante el análisis de datos biológicos reales. Algunos de ellos, destinados a la incorporación de conceptos y metodologías de acción, otros instan a los alumnos a reflexionar y vincular los conceptos desarrollados con la práctica profesional.

El cursado del Seminario culminará con la presentación del Trabajo Práctico Final Evaluativo en el cual deberán analizar y procesar datos, volcar los resultados en un artículo científico y exponer los resultados en un evento tipo “congreso”, en el cual también participarán profesionales bioinformáticos que darán una charla sobre su experiencia como graduados y en particular, en su trabajo vinculado al análisis de datos

producidos por las NGS. También se articulará con materias de primer, segundo y tercer año para que sus alumnos puedan participar como oyentes del "congreso" y, de esta manera, se puedan generar actividades en las demás materias a partir de su participación en dicha jornada. Después de la presentación, cada grupo de trabajo dispondrá de cinco días para evaluar el artículo científico confeccionado por otro grupo, emulando la fase de revisión por pares que realizan las revistas científicas. Los docentes actuarán como editores de dicha revista, dejando también sus revisiones. Quienes necesiten hacer correcciones y/o nuevos análisis de datos, entregarán el artículo re-elaborado para la instancia de recuperatorio.

La metodología de producción y evaluación del TP Final propuesto tiene como propósito ofrecer a los estudiantes avanzados una experiencia didáctica que les sirva como herramienta en su futura práctica profesional. Los alumnos analizarán y procesarán datos reales para la resolución de un problema biológico, volcando los resultados en un artículo científico y exponiéndolos en un "congreso" de Bioinformática, lo cual se fundamenta en la teoría del aprendizaje basado en proyectos. Este enfoque pedagógico permite que los estudiantes desarrollen habilidades prácticas, adquieran conocimientos relevantes y se involucren activamente en su propio aprendizaje. El aprendizaje basado en proyectos es una estrategia metodológica que implementa un conjunto de tareas basadas en la resolución de preguntas o problemas (retos), mediante un proceso de investigación o creación por parte del alumnado que trabaja de manera relativamente autónoma y con un alto nivel de implicación y cooperación y que culmina con un producto final presentado ante los demás (difusión).

Se busca favorecer el aprendizaje de los alumnos, a través de la apropiación competente y eficaz de la lectura, la escritura y la oralidad, como prácticas de circulación académicas. En general, por la experiencia recolectada en estos años a cargo de la asignatura, los alumnos llegan al último año de la carrera con gran destreza para interpretar trabajos científicos vinculados a su profesión, pero desconocen el proceso de producción, revisión y publicación de un artículo científico. Además, la revisión de los artículos conlleva un elemento que se constituye en eje de la revisión entre pares: la verbalización de los comentarios de cada uno de los lectores revisores. El trabajo colaborativo de revisión de textos tiene importantes consecuencias cognitivas, ya que la necesidad de explicar algo que se ha leído, y sobre todo escrito, exige una comprensión intelectual superadora. Por ello, se busca brindar el espacio académico para que los alumnos se constituyan también en pares académicos de la producción de sus compañeros. También, la exposición oral del trabajo en una jornada "con aires a" un congreso pretende ponerlos en situación de profesionales, por ejemplo como científicos para los cuales la participación en conferencias con el fin de divulgar sus resultados es algo de rutina, además de fomentar competencias comunicativas en los alumnos. Por otro lado, la invitación a dicho congreso por parte de alumnos de los primeros años de la carrera se piensa bajo el supuesto de reducir la brecha que existe entre el ingresante y la formación profesional. De esta manera podrán escuchar a alumnos avanzados y ver su desenvolvimiento, y también a profesionales graduados de

la carrera que contarán su experiencia. Esto con el objetivo fomentar el interés, principalmente de los ingresantes, y fortalecer su sentido de pertenencia.

La metodología didáctica planteada para esta asignatura se centra entonces en los siguientes objetivos: promover la participación activa de los estudiantes en las actividades/clases; fomentar la resolución de problemas y situaciones que requieren análisis y toma de decisiones fundamentadas por parte de los estudiantes (como aprendizaje basado en problemas, proyectos, enseñanza por casos, etc.); articular contenidos inter-cátedras principalmente de manera vertical (entre asignaturas de diferentes años del plan de estudios); vincular los contenidos de la asignatura con situaciones y problemas del campo profesional; y fortalecer una evaluación formativa.

También se contempla llevar a cabo un viaje a Rosario de un día con los alumnos para visitar empresas e institutos de investigación vinculados con el uso de tecnologías NGS y el análisis bioinformático de los datos, para que los estudiantes conozcan y se vinculen con posibles lugares de trabajo tanto del ámbito privado como académico. Visita a programar sujeta a aprobación de fondos/disponibilidad a:

- INDEAR (www.indear.com): empresa de investigación y desarrollo en el sector de la biotecnología agropecuaria. En sus laboratorios alberga grupos de trabajo en las áreas de genómica y bioinformática, biología molecular, biología sintética y estudio de proteínas.
- Héritas (<https://heritas.com.ar>): empresa con foco en medicina de precisión, ofrece servicios de diagnóstico genómico orientados a genómica clínica, oncología, microbioma humano y genómica de la reproducción.
- Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario (IBR) (www.ibr-conicet.gov.ar): instituto de investigación dependiente de CONICET y de la Universidad Nacional de Rosario. Su objetivo principal es la generación, difusión y aplicación del conocimiento científico en Ciencias Biológicas a través de la investigación, la docencia y la transferencia de este conocimiento al sector productivo (Biotecnología), de salud y distintos estamentos de la sociedad.

- Centro Científico, Tecnológico y Educativo. Acuario del Río Paraná (<http://www.acuariodelrioparana.gob.ar>): centro multifunción, único en su tipo en Argentina y Latinoamérica, donde se entrelazan de manera innovadora la educación, la ciencia, el ambiente y la biodiversidad, con la comunidad. El Área Científica se coordina a través del Laboratorio Mixto de Biotecnología Acuática dedicado a estudios de peces del Río Paraná y su ecosistema, principalmente en genética y genómica de peces.

En conclusión, esta planificación de cátedra se fundamenta en varios conceptos teóricos relacionados con la educación y el aprendizaje, como la preparación de los estudiantes para enfrentar los desafíos del mundo actual, la importancia de la redacción y comunicación científica, el aprendizaje basado en proyectos y el aprendizaje experiencial. Todo ello contribuirá a la formación de profesionales capaces de intervenir de forma crítica en problemáticas relacionadas con las ciencias biomédicas.

Formación Práctica:

La formación práctica se integra de manera continua a lo largo de todo el programa de la asignatura, promoviendo una interacción entre las lecciones teóricas y las clases prácticas en computadora, culminando en la ejecución del Trabajo Práctico Final Evaluativo en el cual deberán resolver un caso problema y adicionalmente, se les pedirá que plasmen los resultados obtenidos en un artículo científico (para lo cual se les brindará un modelo sencillo a completar) y que lo expongan simulando estar en un congreso de Bioinformática.

Las clases prácticas se desarrollarán en un Laboratorio de Computación de la Facultad y se componen principalmente de actividades basadas en la resolución de casos y problemas fundados en situaciones reales a las cuales los bioinformáticos se enfrentan en el ejercicio profesional, y tienen la intención de desarrollar la fundamentación, pensamiento crítico y el criterio profesional. Dichas actividades, fomentarán la participación activa de los estudiantes apostando a que las mismas faciliten la comprensión de nociones fundamentales para la materia. Se proponen tareas que están centradas en el aprendizaje activo del estudiante. El objetivo de estas instancias es que el estudiante aplique los conocimientos desarrollados, familiarizándose con los métodos de adquisición y procesamiento de datos, análisis crítico de resultados y comunicación de estos mediante informes, infografías, y presentaciones orales.

Las clases prácticas harán uso de datos reales y simulados, para describir y conocer las diferentes alternativas de métodos de análisis, comparando los diferentes resultados obtenidos de una forma crítica. Además, se discutirán trabajos científicos recientes, con un alto impacto, que marcan el camino realizado por las tecnologías, haciendo especial énfasis en cubrir el rango de aplicaciones que estas tecnologías pueden abarcar. Se pretende que los alumnos presenten trabajos científicos y las demás actividades propuestas durante el cursado, realizando una discusión sobre los métodos empleados y las conclusiones extraídas.

La elaboración del TP Final Integrador comenzará semanas previas a la fecha de entrega, y tendrá un acompañamiento semanal para guiar su elaboración; retroalimentándose con las discusiones y herramientas que se usarán durante el cursado, contando también con instancias de formación acerca del proceso de escritura científica, publicación de artículos y exposición en congresos, además de consultas y puesta en común de los avances, propiciando así una evaluación formativa guiada por el docente. Las habilidades y competencias adquiridas no se limitan exclusivamente a los contenidos de la asignatura, sino que se convierten en una experiencia que trasciende ese contexto y se puede aplicar en diversos ámbitos. La educación se convierte así en un viaje expansivo que prepara a los estudiantes para afrontar un amplio espectro de desafíos en su vida personal y profesional.

Listado de Actividades de Formación Práctica:

Son las actividades prácticas planificadas para el cuatrimestre (detalladas por semana en el cronograma extendido). Estas incluyen:

- * Visualización de videos sobre las nuevas tecnologías de secuenciación y sus aplicaciones actuales (charlas TED, conferencias) que inviten a la reflexión del presente de estas tecnologías y las aplicaciones futuras, incentivando a los estudiantes que asuman el rol de profesionales en este campo. Cuestionario con preguntas que fomenten el debate de cuestiones técnicas y aspectos éticos entre los estudiantes.
- * Realización de un tour virtual en un centro de secuenciación. Recorrido de las instalaciones. Preguntas que inviten a la reflexión como futuros profesionales en el área de la bioinformática en un lugar similar.
- * Realización de un Laboratorio virtual para la preparación de bibliotecas de ADN y la utilización de un secuenciador Illumina. Resolución de un cuestionario sobre la actividad.
- * Prácticas en laboratorio de computación:
 - Análisis de estadísticas correspondientes a las corridas
 - Análisis de nuevos formatos de secuencias (Fastq, BAM, SAM, etc)
 - Análisis de calidad de datos reales.
 - Descarga de datos públicos desde bases de datos y uso de diferentes herramientas para tal fin.
 - Exploración de diferentes visualizadores de genomas.
 - Ejemplo procesamiento de secuencias a través del uso de un cluster de computadoras para ejecutar los trabajos mediante SLURM y Snakemake.
 - Ensamblado de datos simulados y reales.
 - Análisis de resultados e interpretación de parámetros críticos de control de calidad, ensamblado, etc.
 - Análisis de datos de RNA-Seq, determinación de genes diferencialmente expresados. Anotación funcional.
 - Tutoriales para el uso de la plataforma Galaxy.
 - Análisis de datos de proyectos de Metagenómica y/o Epigenómica.
 - Análisis de datos de casos clínicos, diagnóstico de enfermedades raras, llamado y anotación de variantes, interpretación funcional.
- * Trabajos prácticos
 1. Los alumnos deberán elegir dos aplicaciones de las tecnologías NGS y explicar su fundamento, protocolo, análisis de los datos y dar ejemplos puntuales de su uso. Para ello usarán la bibliografía del Seminario, información confiable en la web que considere relevante, videos, papers, reviews, etc. Deberán armar una presentación para exponer ambas aplicaciones con sus ejemplos para la siguiente clase.
 2. Análisis y discusión de artículos destacados recientes, vinculados a los temas abordados.

Análisis de un artículo científico específico, a fin de comprender como se escribe un paper vinculado con la temática, y como se presenta la información (estructura del artículo, título, orden de los autores y filiaciones, vocabulario, encabezados, figuras, leyendas, referencias bibliográficas, etc.). Esta actividad servirá para la elaboración del TP Final.

3. Actividad de lectura de capítulos a definir del libro “Genoma y Salud” de M. Martí (2019). Deberán realizar una presentación resumiendo los principales puntos de dichos capítulos, y asociar estos conceptos con noticias/artículos que ejemplifiquen la temática abordada, incorporando de ser posible un enfoque bioético y brindando su opinión personal.

Intensidad de la formación práctica

Detalle de la carga horaria total prevista para cada una de las siguientes actividades:

Actividades prácticas que aportan a las competencias específicas en el Nivel de dominio 1: 0 horas

Actividades prácticas que aportan a las competencias específicas en el Nivel de dominio 2: 20 horas

Actividades prácticas que aportan a las competencias específicas en el Nivel de dominio 3: 30 horas

Horas totales de actividades de formación práctica: 50 horas

Metodología de Evaluación Durante el cursado:

Esta propuesta de cátedra ha sido impulsada por la búsqueda de estrategias que promuevan un aprendizaje significativo, que desafíen y motiven a los estudiantes, y que a la vez los acerquen al mundo laboral del que formarán parte y les proporcionen herramientas para integrarse en él. Se optó por una metodología de evaluación estimulante que hiciera posible valorar conocimientos, habilidades, destrezas y competencias, promoviendo la necesidad investigativa de mantenerse actualizado en el campo de saber así como reconocer los saberes de los pares, y potenciando habilidades blandas típicas, como son las habilidades de comunicación, la capacidad de organización y el pensamiento crítico.

Se realizará una evaluación individual de un Trabajo Práctico Final que requiere de horas de trabajo extra áulico. El mismo tendrá consignas semi-estructuradas y los alumnos (en grupos diferentes) deberán analizar datos reales obtenidos mediante NGS para la resolución de un problema biológico, aplicando las diversas estrategias de análisis vistas en el cursado del Seminario. Además elaborarán un artículo científico en español (opcional en inglés) con los datos generados (se les brindará un documento modelo para tal fin). Se realizará un “congreso” para la presentación del TP Final por parte de los alumnos. Deberán hacer una presentación oral de 15-20 min en la cual contarán los resultados obtenidos y las conclusiones generales del trabajo realizado, emulando que están participando en un congreso de Bioinformática. Posterior a la presentación se destinarán aprox. 5 min para la realización de preguntas. Durante los tres días siguientes, cada estudiante (o grupo de trabajo) evaluará el artículo científico del TP Final de otro alumno (o grupo), emulando la fase de revisión por parte de una revista científica (instancia de evaluación por pares). Los docentes oficiarán como los editores de dicha revista, dejando sus revisiones también. Quienes necesiten hacer muchas correcciones y/o nuevos análisis de datos, entregarán el artículo re-elaborado para la semana de recuperatorio estipulada en el cronograma.

La Nota final será la derivada de la entrega del TP Final donde se incluye la evaluación del proceso de desarrollo (participación, asignación de roles, grado de compromiso con la tarea, autonomía), el producto final (plazo de entrega, impacto, calidad, estado del arte, coherencia, discusión, etc.), la defensa oral (claridad expositiva, síntesis, recursos usados, etc.) y la evaluación por pares.

Metodología de Evaluación en Exámenes Finales:

Se evaluará mediante examen escrito teórico y práctico. La evaluación teórica consistirá en preguntas conceptuales a desarrollar. La evaluación práctica consistirá en el análisis de datos reales utilizando software específico y la interpretación de los resultados obtenidos, o bien mediante el análisis de un trabajo científico que aborde una metodología/técnica de NGS y la exposición de dicho análisis. Los alumnos libres

deberán realizar ambas evaluaciones.

La calificación final será el promedio entre la evaluación teórica y práctica.

Condiciones de Regularidad :

La regularización de la materia, se logrará con una nota de al menos 60% en la evaluación integral del TP Final. La promoción de la materia se logrará si la nota supera el 80%, los alumnos que la logren no realizarán examen final. Los alumnos que regularicen pero no promocionen la materia deberán aprobar un examen final.



Cronograma de parciales durante el primer Cuatrimestre:

Primer Examen Parcial: 07 de Junio de 2024

Recuperatorio 01: 28 de Junio de 2024

Cronograma de parciales durante el segundo Cuatrimestre:

Bibliografía Principal:

Básica:

Datta S, Nettleton D. 2014. Statistical Analysis of Next Generation Sequencing Data. Springer. ISBN: 978-3-319-07211-1 (Print) 978-3-319-07212-8 (Online)

Brown, S. 2015. Next-Generation DNA Sequencing Informatics, Second Edition. Cold Spring Harbor Laboratory Press (Second Edition). ISBN 978-1-621821-23-6

Bibliografía Complementaria:

Específica:

Trabajos científicos de diversas revistas, con énfasis en la utilización de nuevas tecnologías de secuenciación en el análisis de información biológica.

Equipo de Cátedra:

Dra. Ileana Tossolini. En ejercicio como Prof. Adjunta Simple carácter interino, con cargo JTP simple carácter interino en licencia sin goce de sueldo por cargo de mayor jerarquía.

Lic. Atilio Rausch. En ejercicio como JTP simple carácter suplente.

Actividades de Investigación Gestión y Extensión:

-Investigación.

Ileana Tossolini es co-directora del PID UNER titulado "Prácticas educativas mediatizadas en la Universidad Nacional de Entre Ríos: inclusión de tecnologías digitales e innovación pedagógica en la post-pandemia".

Ambos docentes realizan además tareas de investigación en sus campos disciplinares fuera de la FI-UNER.

Ileana Tossolini es investigadora Asistente en el IAL-CONICET (Santa Fe) y Atilio Rausch es becario doctoral en la misma institución.

De las líneas de investigación de cada docente pueden surgir oportunidades para la realización de tesinas para la Lic. en Bioinformática. Un ejemplo es la actual dirección de tesina de la alumna Rocío Tolley por parte de Ileana Tossolini.

Por otro lado, Ileana Tossolini es directora de la tesis de Walter Elias para la Maestría en Enseñanza de la Ingeniería (MEI) de la Facultad.

-Gestión

Ileana Tossolini es Miembro de la Comisión Directiva del Departamento Biología y Tutora de la MEI.

Requisitos de admisión para alumnos oyentes:

Aprobada Análisis y Alineamiento de Secuencias

Infraestructura, equipamiento y recursos necesarios:

Se requiere del Laboratorio de Computación II, u otro laboratorio de computación, cuyas máquinas poseen instalado Linux y tengan conexión a internet.

Será necesario contar con permisos para la instalación de software adicional.

Otros: