

Genes, Genomas y Proteomas

Programa	Doctorado en Ciencias mención Modelado de Sistemas Químicos y Biológicos
Institución	Universidad de Talca
Profesor	Eduardo Castro
Horario	Viernes, 12:00 – 15:00
Modalidad	Clases teóricas, seminarios y trabajo autónomo

Descripción

Este curso entrega los principales conceptos del estudio de genes, genomas y proteomas desde una perspectiva integradora que abarca la biología molecular, la bioinformática y la estadística. Se abordarán temas fundamentales sobre la estructura y función de los genes, la organización y evolución de los genomas, la replicación y recombinación del ADN, así como la transcripción y su regulación. Además, se explorarán en profundidad los métodos modernos para la generación y análisis de datos genómicos y proteómicos, incluyendo tecnologías de secuenciación de nueva generación, transcriptómica, epigenómica y espectrometría de masas.

El curso combina clases teóricas, seminarios y trabajo autónomo para entregar los fundamentos necesarios para la investigación avanzada en genética, genómica y proteómica. Se integran herramientas estadísticas contemporáneas para el análisis de datos ómicos de alto rendimiento, fomentando una comprensión crítica de la literatura científica y el diseño riguroso de experimentos. Al finalizar el curso, las y los estudiantes estarán capacitados para enfrentar preguntas biológicas complejas mediante enfoques experimentales y computacionales de vanguardia.

Objetivos

- Comprender las evidencias de la evolución y aplicar el concepto de homología para distinguir homología, paralogía y convergencia mediante las pruebas de Patterson.
- Conocer los principios generales de la información genética, su estructura y función.
- Conocer los procesos moleculares que devienen en diversidad genética como mutación y recombinación.
- Comprender mecanismos de expresión génica y su regulación.
- Aplicar métodos computacionales y estadísticos para el análisis de datos genómicos y proteómicos.

Contenidos

Unidad	Contenidos
1	Evidencia de la evolución y homología: patrón vs. proceso; breve historia del pensamiento evolutivo y la síntesis moderna; consiliencia de evidencias morfológicas, biogeográficas y moleculares (pseudogenes, retrovirus)

Unidad	Contenidos
	endógenos, citocromo c, ancestría común universal); homología, ortología, paralogía y convergencia (pruebas de Patterson).
2	Estructura de genes y genomas, evolución del genoma, secuencias repetitivas.
3	Replicación del DNA, elementos extra-cromosomales, recombinación homóloga y sitio-específica, elementos transponibles y retrovirus.
4	Regulación de la expresión génica, splicing, RNA catalítico, traducción y código genético.
5	Tecnologías de secuenciación masiva: Illumina, PacBio y Nanopore.
6	Diseño de experimentos de alto rendimiento. Algoritmos de ensamblaje y anotación de genomas.
7	Modelos generativos para datos discretos, datos de cuentas y RNA-Seq; modelos lineales mixtos generalizados.
8	Visualización y análisis multivariados: PCA, RDA, clustering.
9	Genómica funcional: RNA-seq, normalización, métodos single-cell, CHIP-seq, ATAC-seq y metilación.
10	Proteómica y cuantificación de péptidos; biomarcadores con espectrometría de masas.
11	Integración de datos ómicos.

Modalidad de evaluación

Instrumento	Ponderación
Seminarios o tareas semanales con exposición oral	50%
Dos pruebas de desarrollo	50%

Resultados de aprendizaje esperados

- Integrar datos genómicos, transcriptómicos y proteómicos para analizar sistemas biológicos, con una comprensión crítica de los mecanismos moleculares que subyacen a la regulación génica, la arquitectura del genoma y la función proteica.
- Aplicar métodos estadísticos y computacionales a datos biológicos de alto rendimiento, incluyendo RNA-seq, espectrometría de masas y anotación genómica, utilizando herramientas como R/Bioconductor y otras plataformas afines.
- Evaluar críticamente la literatura científica en genómica funcional y evolutiva, y liderar de manera efectiva discusiones académicas sobre métodos y hallazgos de vanguardia.
- Diseñar experimentos rigurosos basados en ómicas, incorporando controles apropiados, replicación y estrategias de análisis de datos para abordar preguntas biológicas complejas a nivel de sistemas.

Bibliografía

Básica

- Holmes, S. y Huber, W. (2018). Modern Statistics for Modern Biology. Cambridge University Press.
- Krebs, J.E., Goldstein, E.S. y Kilpatrick, S.T. (2017). Lewin's Genes XII. Jones & Bartlett Learning.

Recomendada

- Bromham, L. (2016). An Introduction to Molecular Evolution and Phylogenetics. Oxford University Press.
- Brown, T.A. (2023). Genomes 5. CRC Press.
- Losos, J.B. (Ed.) (2017). The Princeton Guide to Evolution (2.^a ed.). Princeton University Press. press.princeton.edu