

PROGRAMA DE CURSO

Unidad Académica		Tipo de actividad curricular y Plan de Estudios	
Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas		Curso de especialización Doctorado	
Semestre	SCT	Horas de trabajo presencial	Horas de trabajo no presencial
II	5 *7.5 h semanales	3 h semanales	2.50 h semanales
Nombre de la actividad curricular		Requisitos	
Bioinformática aplicada a estudios genómicos		No Aplica	
Competencias del Perfil de Egreso a las que contribuye la asignatura		Sub-competencias	
<p>C1 Investiga para generar conocimiento nuevo que contribuya a la comprensión de los sistemas biológicos a nivel molecular.</p> <p>C3 Comunica contenidos del área de bioquímica demostrando adecuación al contexto y vinculación con la comunidad compartiendo sus conocimientos disciplinares de manera comprensible y coherente.</p>		<p>C1.1 Selecciona y analiza de manera autónoma y continua el conocimiento científico actualizado de diferentes disciplinas en el área de la Bioquímica.</p> <p>C1.2 Propone hipótesis o preguntas novedosas que permitan el estudio científico de un sistema biológico a nivel molecular.</p> <p>C1.3 Diseña estrategias de investigación multidisciplinarias en términos de objetivos científicos coherentes con la hipótesis o pregunta científica planteada.</p> <p>C3.3 Expone de manera estructurada y coherente los resultados de investigaciones en diferentes formatos escritos u orales.</p>	
Propósito General de la Asignatura			
El curso busca que el estudiante adquiera conocimientos avanzados en bioinformática aplicada a estudios genómicos, integrando herramientas computacionales para el análisis y procesamiento de datos de secuenciación masiva, permitiendo la interpretación crítica de la información genómica y su aplicación en investigaciones biológicas y biomédicas.			

Resultados de Aprendizaje y Competencias Genéricas

RA1: Aplicar herramientas computacionales y entornos de programación (como Shell scripting) para el procesamiento y análisis de datos genómicos, incluyendo la búsqueda, recuperación y gestión de información a partir de bases de datos biológicas.

RA2: Aplicar algoritmos bioinformáticos para el ensamblaje, anotación y análisis funcional de genomas y transcriptomas, integrando la identificación de variantes estructurales y puntuales (SNPs, indels) y su interpretación funcional.

RA3: Predecir elementos regulatorios en los genomas, como regiones promotoras, sitios de unión de factores de transcripción y marcas epigenéticas, utilizando herramientas computacionales, resguardando los aspectos regulatorios.

RA4: Aplicar enfoques de genómica comparativa y evolutiva para el análisis estructural de genomas, incluyendo la construcción de filogenias y pan-genomas, con el fin de identificar patrones de variabilidad y relaciones evolutivas entre organismos.

RA a que contribuye la Unidad	Número de Unidad	Nombre de la Unidad de Aprendizaje	Duración en Semanas
RA1	I	Conceptos de la Bioinformática, Genómica y Entornos Computacionales	2
Contenidos		Indicadores de desempeño	Bibliografía por unidad
<ul style="list-style-type: none"> - Introducción a la bioinformática aplicada a estudios genómicos. - Sistemas operativos en bioinformática (Linux). - Lenguajes de programación y herramientas computacionales (Jupyter Notebook, Bash scripting). - Manejo de archivos de datos 		<ul style="list-style-type: none"> - Explica los fundamentos de la bioinformática aplicada a estudios genómicos, incluyendo su rol en el análisis de datos ómicos y su integración con la biología computacional. - Ejecuta comandos básicos en lenguaje Bash en entornos Linux para la ejecución de programas y manipulación de datos 	<ul style="list-style-type: none"> - Capítulo 1: Durham AM; Gubitoso MD. <i>Using Linux. Chapter A1.</i> IN: Bioinformatics in Tropical Disease Research: A Practical and Case-Study Approach. National Center for Biotechnology Information (US); 2008. - Capítulo 1: Pevsner J. <i>Introduction.</i> IN:

genómicos y formatos de secuenciación (FASTA, FASTQ, BAM, VCF, entre otros).	biológicos. - Aplica Jupyter Notebook como entorno interactivo para análisis de datos genómicos y programación en Python/R. - Gestiona archivos de datos genómicos en formatos estándar, asegurando la correcta compatibilidad con herramientas computacionales.	Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015.
--	--	---

RA a que contribuye la Unidad	Número de Unidad	Nombre de la Unidad de Aprendizaje	Duración en Semanas
RA1	II	Bases de Datos Biológicas	1
Contenidos		Indicadores de desempeño	Bibliografía por unidad
<ul style="list-style-type: none"> - Principios FAIR en bioinformática: Conceptos de datos Findable (localizables), Accessible (accesibles), Interoperable (interoperables) y Reusable (reutilizables) en bases de datos biológicas. - Principales bases de datos genómicas (NCBI, Ensembl, UCSC Genome Browser, Uniprot, dbSNP, GEO, entre otras). - Estrategias de búsqueda y recuperación de datos en bases de datos públicas. 		<ul style="list-style-type: none"> - Analiza la aplicabilidad de los principios FAIR en bases de datos genómicas, evaluando su nivel de accesibilidad, interoperabilidad y reutilización en distintos contextos de investigación bioinformática. - Obtiene información en bases de datos públicas utilizando interfaces gráficas para la recuperación de datos biológicos. - Ejecuta consultas estructuradas en bases de datos genómicas para obtener información específica sobre secuencias, variantes genómicas, anotaciones funcionales y datos de 	<ul style="list-style-type: none"> - Capítulo 2: Pevsner J. <i>Access to Sequence Data and Related Information</i>. IN: <i>Bioinformatics and Functional Genomics</i>. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. - Artículos científicos actualizados sobre la temática. - Ejemplos: Martín del Pico, E., Gelpi, J. L., & Capella-Gutiérrez, S. (2024). <i>FAIRsoft—a practical implementation of</i>

	expresión.	<p>FAIR principles for research software. <i>Bioinformatics</i>, 40(8), btae464.</p> <p>Wilkinson, S. R., Alogalaa, M., Belhajjame, K., Crusoe, M. R., de Paula Kinoshita, B., Gadelha, L., ... & Goble, C. (2025). Applying the FAIR principles to computational workflows. <i>Scientific Data</i>, 12(1), 328.</p> <p>Pop, M., Attwood, T. K., Blake, J. A., Bourne, P. E., Conesa, A., Gaasterland, T., ... & Warnow, T. (2025). Biological databases in the age of generative artificial intelligence. <i>Bioinformatics Advances</i>, 5(1), vbaf044.</p>
--	------------	---

RA a que contribuye la Unidad	Número de Unidad	Nombre de la Unidad de Aprendizaje	Duración en Semanas
RA2	III	Ensamblaje y Anotación de Genomas	3
Contenidos		Indicadores de desempeño	Bibliografía por unidad
- Métodos de secuenciación masiva y generación de datos		- Describe los principios de la secuenciación masiva, sus	- Capítulo 8: Pevsner J. <i>DNA: The Eukaryotic</i>

<p>de alto rendimiento.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Control de calidad y preprocesamiento de datos de secuenciación masiva. - Ensamblaje de novo vs. ensamblaje basado en referencia de genomas. Herramientas para ensamblaje (e.g. SPAdes, Canu, Flye). - Anotación estructural y funcional de genomas (e.g. Prokka, MAKER, AUGUSTUS). 	<p>tecnologías principales (e.g. Illumina, Nanopore, PacBio) y su impacto en la generación de datos genómicos.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ejecuta herramientas de control de calidad y preprocesamiento de datos de secuenciación masiva, aplicando filtros y correcciones para mejorar la precisión del análisis. - Diferencia los enfoques de ensamblaje de novo y basado en referencia, identificando ventajas y desventajas de cada método según el tipo de estudio genómico. - Implementa herramientas bioinformáticas para el ensamblaje de genomas, evaluando la calidad y completitud del ensamblaje obtenido. - Realiza anotación estructural y funcional de genomas utilizando software especializado para la predicción de genes codificantes y no codificantes de proteínas. - Interpreta los resultados del ensamblaje y anotación genómica, integrando información de calidad, cobertura y organización del genoma reconstruido. 	<p><i>Chromosome. IN: Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Capítulo 9: Pevsner J. <i>Analysis of Next-Generation Sequence Data.</i> IN: Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. - Capítulo 10: Pevsner J. <i>Bioinformatic Approaches to Ribonucleic Acid (RNA).</i> IN: Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. - Artículos científicos actualizados sobre la temática. - Ejemplos: Yang, Y., Du, W., Li, Y., Lei, J., & Pan, W. (2025). Recent advances and challenges in de novo genome assembly. <i>Genomics Communications</i>, 2(1). Alam, S., Israr, J., & Kumar, A. (2024). Current Progress in Gene and Genome
---	---	--

		<p>Annotation. <i>Advances in Genomics: Methods and Applications</i>, 55-72.</p> <p>Freedman, A. H., & Sackton, T. B. (2025). Building better genome annotations across the tree of life. <i>Genome Research</i>, 35(5), 1261-1276.</p>
--	--	---

RA a que contribuye la Unidad	Número de Unidad	Nombre de la Unidad de Aprendizaje	Duración en Semanas
RA3	IV	Caracterización de Elementos Regulatorios en Genomas	3
Contenidos		Indicadores de desempeño	Bibliografía por unidad
<ul style="list-style-type: none"> - Fundamentos de la regulación génica y elementos regulatorios en el genoma: Conceptos clave sobre promotores, enhancers, insuladores, silenciadores y su papel en la expresión génica. - Identificación de sitios de unión de factores de transcripción (TFBS). - Análisis de datos de ChIP-seq y ATAC-seq para inferencia de regiones activas en la regulación génica. - Bases de datos y 		<ul style="list-style-type: none"> - Explica los fundamentos de la regulación génica y la función de los distintos elementos regulatorios (promotores, enhancers, insuladores, silenciadores). - Identifica sitios de unión de factores de transcripción (TFBS) utilizando bases de datos y herramientas computacionales especializadas. - Analiza datos de ChIP-seq para la identificación de regiones de cromatina accesible y sitios de unión de 	<ul style="list-style-type: none"> - Artículos científicos actualizados sobre la temática. - Ejemplos: Zeitlinger, J., Roy, S., Ay, F., Mathelier, A., Medina-Rivera, A., Mahony, S., ... & Ernst, J. (2025). Perspective on recent developments and challenges in regulatory and systems genomics. <i>Bioinformatics</i>

<p>herramientas para análisis regulatorio (e.g. ENCODE, JASPAR, MEME Suite).</p>	<p>factores de transcripción.</p> <p>- Utiliza bases de datos y software bioinformático para predecir y anotar de elementos regulatorios en el genoma.</p>	<p><i>Advances</i>, vbaf106.</p> <p>Su, D., Peters, M., Soltys, V., & Chan, Y. F. (2025). Copy number normalization distinguishes differential signals driven by copy number differences in ATAC-seq and ChIP-seq. <i>BMC genomics</i>, 26(1), 306.</p> <p>Wanniarachchi, D. V., Viswakula, S., & Wickramasuriya, A. M. (2024). The evaluation of transcription factor binding site prediction tools in human and Arabidopsis genomes. <i>BMC bioinformatics</i>, 25(1), 371.</p>
--	--	---

RA a que contribuye la Unidad	Número de Unidad	Nombre de la Unidad de Aprendizaje	Duración en Semanas
RA4	V	Genómica Comparativa y Filogenética	3
Contenidos		Indicadores de desempeño	Bibliografía por unidad
<p>- Conceptos clave sobre evolución molecular, árboles filogenéticos y su relación con la genómica comparativa.</p>		<p>- Explica los principios básicos de evolución molecular y su relación con la construcción de filogenias y estudios de genómica comparativa.</p>	<p>- Capítulo 3: Pevsner J. <i>Pairwise Sequence Alignment</i>. IN: <i>Bioinformatics and Functional Genomics</i>. 3ª Edición. Wiley</p>

<ul style="list-style-type: none"> - Métodos de alineamiento de secuencias y construcción de filogenias (e.g. BLAST, Clustal Omega, MUSCLE, RAxML). - Construcción y análisis de pan-genomas. 	<ul style="list-style-type: none"> - Distingue los diferentes métodos de alineamiento de secuencias y su impacto en la precisión de los análisis filogenéticos y genómicos. - Ejecuta herramientas de alineamiento y construcción de árboles filogenéticos, evaluando la confiabilidad de los resultados obtenidos. - Construye y analiza pan-genomas para evaluar la diversidad genómica en poblaciones microbianas o especies cercanas. - Interpreta los resultados de análisis filogenéticos y de genómica comparativa en el contexto de evolución y adaptación biológica. 	<p>Blackwell; 2015.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Capítulo 4: Pevsner J. <i>Basic Local Alignment Search Tool (BLAST)</i>. IN: Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. - Capítulo 5: Pevsner J. <i>Advanced Database Searching</i>. IN: Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. - Capítulo 6: Pevsner J. <i>Multiple Sequence Alignment</i>. IN: Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. - Capítulo 7: Pevsner J. <i>Molecular Phylogeny and Evolution</i>. IN: Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. <p>- Artículos científicos actualizados sobre la temática.</p> <p>- Ejemplos: Dewar, A. E., Belcher, L. J., & West, S. A. (2025). A phylogenetic</p>
---	---	---

		<p>approach to comparative genomics. <i>Nature Reviews Genetics</i>, 1-11.</p> <p>Marin, M. G., Quinones-Olvera, N., Wippel, C., Behruznia, M., Jeffrey, B. M., Harris, M., ... & Farhat, M. R. (2025). Pitfalls of bacterial pan-genome analysis approaches: a case study of <i>Mycobacterium tuberculosis</i> and two less clonal bacterial species. <i>Bioinformatics</i>, 41(5), btaf219.</p> <p>Edgar, R. C. (2022). Muscle5: High-accuracy alignment ensembles enable unbiased assessments of sequence homology and phylogeny. <i>Nature communications</i>, 13(1), 6968.</p>
--	--	---

RA a que contribuye la Unidad	Número de Unidad	Nombre de la Unidad de Aprendizaje	Duración en Semanas
RA2	VI	Variabilidad Genómica y Análisis de Variantes	3

Contenidos	Indicadores de desempeño	Bibliografía por unidad
<ul style="list-style-type: none"> - Tipos de variantes genómicas: SNPs, indels, variantes estructurales. - Procesamiento y análisis de datos de secuenciación para identificación de variantes. - Herramientas para la detección de variantes (GATK, bcftools, FreeBayes). - Bases de datos y anotación de variantes (ClinVar, dbSNP, SnpEff, ANNOVAR). 	<ul style="list-style-type: none"> - Explica los principios de la variabilidad genómica, diferenciando los tipos de variantes (SNPs, indels, variantes estructurales) y sus efectos funcionales en el genoma. - Utiliza herramientas bioinformáticas para la detección de variantes a partir de datos de secuenciación. - Anota variantes genómicas empleando bases de datos especializadas y software de anotación funcional. - Interpreta los resultados del análisis de variantes, evaluando su posible impacto en la expresión génica, la función proteica o el fenotipo. - Aplica estrategias bioinformáticas para comparar la variabilidad genómica entre individuos y poblaciones, identificando asociaciones con enfermedades o adaptación evolutiva. 	<ul style="list-style-type: none"> - Artículos científicos actualizados sobre la temática. - Ejemplos: Kosugi, S., & Terao, C. (2024). Comparative evaluation of SNVs, indels, and structural variations detected with short-and long-read sequencing data. <i>Human genome variation</i>, 11(1), 18. Chen, Y. A., Yuan, T. H., Huang, J. H., Wang, Y. B., Hung, T. M., Chen, C. Y., ... & Hsu, J. S. (2025). Toward streamline variant classification: discrepancies in variant nomenclature and syntax for ClinVar pathogenic variants across annotation tools. <i>Human Genomics</i>, 19(1), 70. Barbitoff, Y. A., Ushakov, M. O., Lazareva, T. E., Nasykhova, Y. A., Glotov, A. S., & Predeus, A. V. (2024).

		Bioinformatics of germline variant discovery for rare disease diagnostics: current approaches and remaining challenges. <i>Briefings in Bioinformatics</i> , 25(2), bbad508.
--	--	--

Metodologías y Modalidad	Requisitos de Aprobación y Evaluaciones de la asignatura
<ul style="list-style-type: none"> - El curso se desarrollará mediante clases teórico-prácticas, laboratorios computacionales y sesiones de discusión de artículos científicos. Esta combinación permitirá integrar los fundamentos conceptuales de la bioinformática con su aplicación práctica. - Los laboratorios computacionales serán instancias fundamentales para la evaluación de los RA vinculados a la aplicación de herramientas bioinformáticas (RA1, RA2, RA3 y RA4). En estas sesiones, los estudiantes desarrollarán soluciones prácticas utilizando software especializado, entornos de programación y bases de datos genómicas, lo que permitirá evaluar su dominio técnico y analítico en contextos reales de trabajo. - Las clases se impartirán tanto en modalidad presencial como virtual, promoviendo un enfoque de enseñanza híbrido que favorece la flexibilidad y la participación activa de los estudiantes. 	<p>Tareas computacionales (60%): Consisten en ejercicios prácticos en los que los estudiantes deberán aplicar herramientas bioinformáticas para resolver problemas específicos vinculados al procesamiento y análisis de datos genómicos. Estas tareas se desarrollarán durante los laboratorios computacionales y en actividades no presenciales, y estarán orientadas a evaluar y certificar el cumplimiento de los distintos RA del curso.</p> <p>Cada tarea será evaluada mediante una rúbrica técnica que contemplará los siguientes criterios:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Implementación correcta y adecuada de las herramientas bioinformáticas. - Precisión en el procesamiento, análisis e interpretación de los datos. - Capacidad para interpretar correctamente los resultados obtenidos. - Organización, claridad y documentación del flujo de trabajo desarrollado. - Uso eficiente de entornos de programación y aprovechamiento adecuado de bases de datos genómicas. <p>Discusión de artículos científicos (40%): La evaluación de esta actividad se realizará mediante una rúbrica analítica que considerará</p>

	<p>los siguientes criterios:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Comprensión profunda del contenido científico del artículo. - Capacidad para relacionar los conceptos del artículo con las herramientas bioinformáticas abordadas en el curso. - Claridad, coherencia y solidez en la argumentación científica. - Uso adecuado y preciso de la terminología técnica. - Participación activa en la discusión grupal, con aportes pertinentes y bien fundamentados.
Bibliografía Obligatoria	
<ul style="list-style-type: none"> • Pevsner J. Bioinformatics and Functional Genomics. 3ª Edición. Willey Blackwell; 2015. • Mount DW. Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis. 2ª Edición. CSHL Press; 2004. • Artículos científicos actualizados. 	
Año de vigencia del programa:	2025
Docente o equipo responsable de la elaboración del programa de asignatura:	Vinicius Maracaja-Coutinho, Allan Peñalzoza
Programa validado por:	Vinicius Maracaja-Coutinho

Calendario Tentativo de Clases

Semana	Fecha	Día	Hora	Temática	Profesor
1	18/08	Lunes	9:00 - 10:30	Introducción al curso. Conceptos generales de la Genómica y la Bioinformática. (Teórico)	Dr. Vinicius Maracaja-Coutinho
			10:40 - 12:00	Sistema Linux & Shell Scripting (Teórico)	
2	25/08	Lunes	9:00 - 10:30	Sistema Linux & Shell Scripting (Práctico)	Dr. Vinicius Maracaja-Coutinho Dr(c) Allan Peñalzoza
			10:40 - 12:00	Control de calidad de datos de secuenciación masiva (Práctico)	
3	01/09	Lunes	9:00 - 10:30	Ensamblaje de novo de genomas (Teórico)	Dr. Vinicius Maracaja-Coutinho
			10:40 - 12:00	Predicción de genes (Teórico)	
4	08/09	Lunes	9:00 -	Anotación funcional y bases de datos	Dr. Vinicius Maracaja-

			10:30	biológicas (Teórico)	Coutinho Dr(c) Allan Peñaloza
			10:40 - 12:00	Bases de datos biológicas (Práctico)	
-	15/09	Lunes	Feriado		
5	22/09	Lunes	9:00 - 10:30	Ensamblaje, predicción y anotación de genes (Práctico)	Dr. Vinicius Maracaja-Coutinho Dr(c) Allan Peñaloza
			10:40 - 12:00	Ensamblaje, predicción y anotación de genes (Práctico)	
6	29/09	Lunes	9:00 - 10:30	Ensamblaje, predicción y anotación de genes (Discusión de Artículo)	Dr. Vinicius Maracaja-Coutinho Dr(c) Allan Peñaloza
			10:40 - 12:00	Bases de datos biológicas (Presentación de base de datos)	
7	06/10	Lunes	9:00 - 10:30	Caracterización de elementos regulatorios en genomas (Teórico)	Dr. Victor Aliaga-Tobar
			10:40 - 12:00	Caracterización de factores de transcripción, matrices de pesos (Práctico)	
8	13/10	Lunes	9:00 - 10:30	Caracterización de elementos regulatorios en genomas (Discusión de Artículo)	Dr. Victor Aliaga-Tobar
			10:40 - 12:00	Análisis de ChIP-seq (Práctico)	
9	20/10	Lunes	9:00 - 10:30	Manipulación de coordenadas genómicas (Práctico)	Dr. Vinicius Maracaja-Coutinho Dr(c) Allan Peñaloza
			10:40 - 12:00	Manipulación de coordenadas genómicas (Práctico)	
10	27/10	Lunes	9:00 - 10:30	Genómica comparativa aplicada a estudios filogenéticos (Teórico)	Dr. J. Eduardo Martínez
			10:40 - 12:00	Genómica comparativa aplicada a estudios filogenéticos (Teórico)	
11	03/11	Lunes	9:00 - 10:30	Análisis Filogenético (Práctico)	Dr. J. Eduardo Martínez
			10:40 - 12:00	Genómica comparativa aplicada a estudios de pangenomas (Teórico)	
12	10/11	Lunes	9:00 - 10:30	Genómica comparativa aplicada a estudios de pangenomas (Discusión de Artículo)	Dr. J. Eduardo Martínez
			10:40 - 12:00	Análisis de Pangenomas (Teórico)	
13	17/11	Lunes	9:00 - 10:30	Principios de la variabilidad genómica, tipos y función de variantes (Teórico)	MSc. Adolfo Rojas-Hidalgo
			10:40 - 12:00	Potenciales impactos de la variación genómica en la expresión génica, función proteica o fenotipo (Teórico)	
14	24/11	Lunes	9:00 -	Procesamiento y análisis de datos de	MSc. Adolfo Rojas-Hidalgo

			10:30	secuenciación para identificación de variantes (Teórico)	
			10:40 - 12:00	Procesamiento y análisis de datos de secuenciación para identificación de variantes (Teórico)	
15	01/12	Lunes	9:00 - 10:30	Variabilidad genómica y análisis de variantes (Discusión de Artículo)	Dr. Vinicius Maracaja-Coutinho Dr(c) Allan Peñaloza
			10:40 - 12:00	Variabilidad genómica y análisis de variantes (Práctico)	

- Las clases serán realizadas en el Laboratorio de Matemáticas de la Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, o en alguna sala de Posgrado de nuestra facultad. Algunas serán de manera online, utilizando la plataforma indicada en el momento oportuno.
- Calendario actualizado día 7 de agosto de 2025.