

Escuela de Genómica Clínica: de los datos de NGS al diagnóstico.

Convocatoria para participar y solicitar becas de traslado

El Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva (MINCyT), a través del Centro Latinoamericano de Formación Interdisciplinaria (CELFI), convoca a jóvenes investigadores especialistas en el campo de la Medicina, Bioquímica, Biología, Genética, Química, Química Biológica, Informática, Física, Matemática y afines a participar en la “Escuela de Genómica Clínica: de los datos de NGS al diagnóstico” que se llevará a cabo en la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires, Ciudad de Buenos Aires, del 17 de octubre al 29 de octubre de 2016.

Esta iniciativa se financiará conjuntamente por el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva y el Banco de Desarrollo de América Latina (CAF).

Calendario de la Convocatoria

Fecha de apertura de la convocatoria: 28/07/2016

Cierre de postulación a becas: 18/08/2016

Fecha de publicación de los seleccionados: septiembre de 2016 en la página web www.celfi.gob.ar

Fecha de la actividad: del 17 al 29 de octubre de 2016

Resumen de la Actividad

Fechas: 17 al 29 de octubre de 2016

Sede: CELFI- DATOS

Lugar: Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Responsable: Dr. Marcelo Martí

Regreso a lugar de origen: posterior al 29 de octubre de 2016.

Detalle de la actividad

La genómica clínica se enmarca en el área de investigación en bioinformática traslacional y como tal es una rama de las biociencias (Medicina, Bioquímica, Biología, Genética, Química Biológica), pero cuyo eje está en llevar los resultados del laboratorio al paciente de manera eficiente. Al tratar con gran cantidad de datos de alta complejidad, involucra también de manera esencial a la informática, y en menor medida a la matemática y la física (muchas veces involucradas en el desarrollo de los algoritmos subyacentes). La escuela tiene como primer objetivo presentar y enseñar al alumno a manejar diferentes herramientas bioinformáticas que se utilizan para el análisis de datos genómicos en el contexto de la práctica médica, y luego aplicar lo aprendido a la resolución de casos reales de miopatías -derivados del Hospital Garrahan-. Como objetivo adicional, la escuela busca generar una red de trabajo latinoamericana en genómica traslacional.

La actividad consiste en una serie de clases teórico-prácticas, sumadas a la realización de un seminario de trabajo conjunto.

Clases Teóricas (Mañanas 1 a 7)

- 1) Introducción a la bioinformática traslacional y la genómica clínica.
- 2) Las tecnologías de Secuenciación de Nueva Generación (NGS).
- 3) Mapeo, Alineamiento y llamado de variantes.
- 4) Anotación estructural y funcional de las variantes.
- 5) Aplicación de Filtros y Modelos de enfermedad.
- 6) Predicción del efecto patológico de las variantes.
- 7) Farmacogenómica.

Trabajos Prácticos (Tardes 1-7, día 8 completo)

- 1) Bases de datos Biológicas y Bases de datos de relevancia clínica.
- 2) Introducción a Linux. Ejecución de programas en línea de comando. Desarrollo de scripts básicos.
- 3) Mapeo, Alineamiento y llamado de Variantes, Uso de Genome Browsers, visualización de lecturas, variantes, análisis de calidad de la variante (Strand Bias, Covertura, Het/Hom). Del BAM al VCF.

- 4) Anotación del archivo de llamado de variantes (VCF). Anotación estructural y funcional (Ensemble/RefSeq), cruce con bases de datos de variantes (dbSNP), cruce con base de datos de relevancia clínica.
- 5) Análisis de variantes 1. Aplicación de filtros por impacto biológico, frecuencia poblacional, significancia clínica, modelo genético de enfermedad. Cruce con listas de genes candidatos. Análisis de los resultados.
- 6) Análisis de Casos reales de estudio.

Seminario conjunto de trabajo (días 9 y 10).

El seminario de trabajo consistirá en la discusión, confección de historias clínicas, análisis preliminar de factibilidad, y organización logística de casos traídos por los profesionales que asistan al curso, para su eventual inclusión cómo casos testigo en la segunda escuela en Genómica Clínica a realizarse en 2017.

Clase de Repaso (Día 10)

Examen Final: el examen final será realizado en modalidad on-line 15 días posteriores.

Listado de docentes:

- Dr. Marcelo Martí, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.
- Dra. Soledad Monges, Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Beca para estudiantes latinoamericanos

En el marco de la presente actividad el CELFI financiará hasta 30 (TREINTA) becas para que profesionales de América Latina (incluida Argentina si residen a más de 70 km de la sede del CELFI-DATOS) **egresados** de las carreras elegibles puedan participar de la actividad.

Aquellos interesados en la actividad que no cumplan con los requisitos para postularse a una beca, deberán contactar directamente a los responsables de

la actividad (mmarti@biargentina.com.ar). Ante dudas o consultas utilice el botón de “Contacto” de la página web del CELFI.

La beca se compondrá de:

Pasaje: ida y vuelta desde el lugar de residencia del postulante a Buenos Aires. El Programa CELFI adquiere los pasajes aéreos electrónicos según lo establecido en el Decreto N° 1191/2012 en función de la disponibilidad de vuelos y las posibilidades de los asistentes. El Programa remite los pasajes electrónicos y los asistentes presentan como rendición de gastos los boletos de embarque. En caso de ser necesario el uso de otro tipo de transporte (no aéreo) los gastos son reembolsados durante la estadía en Buenos Aires, previa presentación de los comprobantes. Esto rige también para el tramo de vuelta, el cual deberá ser comprado con anterioridad y rendido al inicio de la estadía. Los traslados desde y hacia los aeropuertos y los trámites de visado (en caso de corresponder) correrán por cuenta de los becarios.

- Seguro de salud
- Estipendio: PESOS SEIS MIL TREINTA Y SIETE CON VEINTIOCHO CENTAVOS (\$6037,28) (Monto de referencia: 50% de Beca Doctoral de CONICET para la Ciudad de Buenos Aires)
- Viáticos: PESOS NOVECIENTOS CATORCE (\$ 914) por noche (Decreto 767/2016 Anexo LXXXIV). Se contarán las noches de estadía en Buenos Aires. El Programa CELFI abona el monto correspondiente, cada asistente se aloja donde desea y cubre todos sus gastos, incluidas las comidas.
- Matrícula: PESOS DOS MIL (\$2.000) que deberán posteriormente ser abonados por el becario a la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires en concepto de gastos asociados a las actividades.

Requisitos de admisión

Estar graduado de alguna de las siguientes carreras seleccionadas como prioritarias para esta actividad: Medicina, Bioquímica, Biología, Genética, Química, Química Biológica, Informática, Física, Matemática y afines.

- Encontrarse realizando un posgrado o estar trabajando en temas vinculados con la temática a desarrollar en la presente actividad.

- Tener nacionalidad y residencia en países de Latinoamérica.
- Completar en el formulario, en forma detallada, la afinidad e impacto que generará esta actividad en la investigación que realiza.
- Completar en el formulario, en forma detallada, el impacto que generará esta actividad en el ámbito de actividad local.
- Presentar, adjunto con el formulario de inscripción, toda la documentación que respalde los antecedentes mencionados.
- No haber sido beneficiado con una beca del CELFI durante los últimos 12 meses.
- No estar inscripto actualmente en otra convocatoria del CELFI.

Criterios de selección para Becas para estudiantes latinoamericanos

Los postulantes a las becas serán seleccionados de acuerdo a los siguientes criterios:

- Afinidad e impacto entre la actividad a la que se postula y las actividades laborales/ investigación que realiza.
- Impacto de la actividad a realizar por el postulante en su ámbito de actividad local.

Presentación de solicitudes

Los interesados deberán registrarse en la página web del CELFI, www.celfi.gob.ar/signup, e inscribirse en la actividad seleccionada hasta el 18 de agosto de 2016 a las 23:59 hs de la República Argentina.

Inscripción a las becas

Las solicitudes electrónicas deberán incluir los siguientes documentos, con carácter de declaración jurada:

1. Currículum vitae, con especial énfasis en las asignaturas, cursos, conferencias y los trabajos publicados en temas relacionados con el curso.
2. Nota del candidato indicando el impacto esperado en términos de incorporación de valor agregado al estudio, especialización o proyecto de investigación que desarrolla (una página como máximo).

3. Carta de recomendación del supervisor o autoridad inmediata superior (una página como máximo).
4. Copia del título correspondiente a alguna de las carreras elegibles.
5. Fotocopia del pasaporte o documento de identidad válido y vigente para ingresar a la República Argentina.

Importante: Se deberán adjuntar estos documentos perfectamente legibles **en un único** archivo, en formato PDF. Dicho archivo no deberá superar 1MB.

Evaluación de las becas

La evaluación de los candidatos y la selección de los postulantes serán realizadas por el Consejo de Administración Académica del Programa CELFI con la asistencia, de considerarlo conveniente, de expertos convocados ad hoc.

Documentación requerida en caso de ser seleccionado

Al inicio de la actividad se deberán presentar:

- Copia firmada en original de estas bases y condiciones, en conformidad con las mismas.
- Copia firmada en original de toda la documentación remitida electrónicamente: a) Currículum vitae; b) Nota del candidato indicando el impacto esperado; y c) Carta de recomendación del supervisor o autoridad inmediata superior.
- Copia del título correspondiente a alguna de las carreras elegibles, certificada por la entidad académica emisora.

Las dudas o consultas relacionadas con las becas deberán tramitarse a través del botón de “Contacto” de la página web del CELFI.