



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT
GENÒMICA HUMANA

Coordinació: FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO

Any acadèmic 2022-23

Informació general de l'assignatura

Denominació	GENÒMICA HUMANA				
Codi	100503				
Semestre d'impartició	2N SEMESTRE - GRAU- JUN/SET				
Caràcter	Grau/Màster	Curs	Caràcter	Modalitat	
	Grau en Medicina	1	TRONCAL/BÀSICA	Presencial	
Nombre de crèdits assignatura (ECTS)	6				
Tipus d'activitat, crèdits i grups	Tipus d'activitat	PRALAB	PRAULA		TEORIA
	Nombre de crèdits	0.4	0.6	1	4
	Nombre de grups	8	6	3	1
Coordinació	FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO				
Departament/s	CIÈNCIES MÈDIQUES BÀSIQUES				
Distribució càrrega docent entre la classe presencial i el treball autònom de l'estudiant	H Presencials 60 H. No Presencials 90				
Informació important sobre tractament de dades	Consulteu aquest enllaç per a més informació.				
Idioma/es d'impartició	75% Català, 25% Castellà				

Professor/a (s/es)	Adreça electrònica professor/a (s/es)	Crèdits impartits pel professorat	Horari de tutoria/lloc
CASALI TABERNET, ANDREU	andreu.casali@udl.cat	4,2	
CODINA FABRA, JOAN	joan.codina@udl.cat	,8	
FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO	francisco.ferrezuelo@udl.cat	3	
LAPLANA LAFAJA, MARINA	marina.laplana@udl.cat	1,4	
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	2,2	
MONTES LABRADOR, PATRICIA	patricia.montes@udl.cat	,2	
TORRES ROSELL, JORDI	jordi.torres@udl.cat	2	

Informació complementària de l'assignatura

Aquesta assignatura se situa a 1er curs per a donar coneixements de tipus essencialment bàsic pel que fa a la funció dels gens i llur transmissió en les poblacions humanes, i necessita dels coneixements assolits en l'assignatura Bases moleculars de la vida, especialment pel que fa a l'estructura de proteïnes i l'enzimologia.

Objectius acadèmics de l'assignatura

L'objectiu de l'assignatura és l'aprenentatge de coneixements bàsics (veure més avall), que són essencials per a aquells estudiants que dirigeixen la seva trajectòria professional a àmbits de la medicina on cal entendre el fonament del procés patològic. Els gens, com a darrers responsables principals de la funció cel·lular, són molt sovint responsables també de les alteracions moleculars i cel·lulars que defineixen un marc patològic. Moltes malalties d'etiologia incerta o desconeguda en aquest moment trobaran ben segur una explicació a nivell molecular, bé com a resultat directe d'alteracions genètiques somàtiques, bé per la major predisposició d'una constitució genètica determinada. En qualsevol cas, la teràpia gènica serà molt aviat un element clau de la pràctica mèdica, i els seus professionals n'han de conèixer ara llurs bases teòriques i, en un futur molt proper, les pràctiques.

Objectiu	Activitats	Presen- cials	Hores professor	Dedicació estudiant
Adquirir coneixements bàsics sobre la funció dels gens a nivell molecular i llur transmissió en les poblacions humanes	40 classes de teoria d'1h (grup únic)	40	40	108
Resoldre problemes sobre anàlisi genètica	2 sessions de 2h per grup (3 grups) + 2 sessions de 3h per grup (3 grups)	10	30	24
Emprar i interpretar les bases de dades del genoma humà, i dissenyar eines d'anàlisi genètica per PCR	2 sessions de 2h per grup a l'aula d'informàtica (6 grups)	4	24	10
Diagnostic citogenètic i simulacions a l'aula d'informàtica	1 sessió de 2h per grup a l'aula d'informàtica (6 grups)	2	12	4
Activitat laboratori de pràctiques: Analitzar un VNTR per PCR	2 sessions de 2h per grup al laboratori (8 grups)	4	32	4
		60	138	150

***Dedicació estudiant** = Hores presencials + hores de treball de l'estudiant

Competències

CG7 Comprendre i reconèixer l'estructura i funció normal del cos humà, a nivell molecular, cel·lular, tissular, orgànic i de sistemes, en les diferents etapes de la vida.

10 Informació, expressió i regulació gènica

11 Herència

27 Manejar material i tècniques bàsiques de laboratori

Continguts fonamentals de l'assignatura

Mòdul 1. Estructura i complexitat del genoma humà

4h

- 1.1 Àcids nucleïcs
- 1.2 Condensació del DNA. Cromatina i cromosomes
- 1.3 Estructura del gen a nivell molecular
- 1.4 Nivells de complexitat del genoma humà

Mòdul 2. Manteniment i integritat del genoma humà

4h

- 2.1 Mecanismes bàsics de la replicació del DNA

- 2.2 Terminació i manteniment de telòmers
- 2.3 La recombinació i la transposició
- 2.4 Mutacions: tipus i agents causals
- 2.5 Mecanismes de reparació

Mòdul 3. Expressió gènica

6h

- 3.1 El flux de la informació genètica
- 3.2 El procés de transcripció del DNA en RNA
- 3.3 El processament dels RNAs missatgers eucariòtics: "capping", poliadenilació i "splicing"
- 3.4 El codi genètic
- 3.5 Principals components moleculars en el procés de traducció dels RNA missatgers a proteïnes
- 3.6 El procés de la traducció

Mòdul 4. Regulació de l'expressió gènica

4h

- 4.1 Conceptes generals
- 4.2 Regulació transcripcional
- 4.3 Epigenètica
- 4.4 Regulació postranscripcional
- 4.5 CRISPR i teràpia gènica

Mòdul 5. Anàlisi Genètica

7h

- 5.1. Cromosomes i herència: Mitosi i Meiosi
- 5.2. Patrons d'herència en famílies humanes
- 5.3. Variabilitat genètica. Mutacions
- 5.4. Cartografia del genoma humà
- 5.5. Anàlisi de lligament

Mòdul 6. Patologies Genètiques

6h

- 6.1 Cromosomopaties
- 6.2 Malalties hereditàries monogèniques
- 6.3 Malalties d'herència mitocondrial
- 6.4 Mutacions dinàmiques i altres malalties genètiques

Mòdul 7. Genètica de poblacions

5h

- 7.1 Concepte de població mendeliana. Freqüències genotípiques i fenotípiques. Equilibri Hardy Weinberg, desviacions i aplicacions pràctiques
- 7.2 Conceptes bàsics de genètica del desenvolupament
- 7.3 Conceptes bàsics de genètica del càncer
- 7.4 Medicina evolutiva

Mòdul 8. Diagnòstic genètic aplicat a Medicina

4h

- 8.1. Diagnòstic cromosòmic (cariotip)
- 8.2. Diagnòstic molecular (directe i indirecte)
- 8.3. Consell genètic i aspectes ètics

Sessions de problemes

1. Problemes/exercicis M5+6 4h
2. Problemes/exercicis M7 3h
3. Problemes/exercicis M8 3h

Pràctiques aula d'informàtica

1. PCR i seqüenciació del genoma humà 2h
2. Ensembl: Base de dades del genoma humà 2h

3. Simulacions cariotips

2h

Pràctiques de Laboratori

1. Anàlisi de DNA per PCR i electroforesi

4h

Eixos metodològics de l'assignatura

Una part de l'assignatura es desenvolupa en sessions d'exposició de conceptes teòrics d'1 hora de durada. Aquests conceptes es reforcen en sessions de problemes en grups mitjans on es tracten casos concrets i aplicats. Les pràctiques de laboratori es dediquen a l'anàlisi d'un polimorfisme humà a nivell molecular. També es treballarà amb aplicacions informàtiques *on-line* i l'accés a una base de dades del genoma humà.

Pla de desenvolupament de l'assignatura

Per assolir els objectius i adquirir les competències atribuïdes es programaran les següents activitats:

Tipus Activitat		Descripció resumida de l'activitat	Prof	Hores presen.	Grups	Hores dedicació
		(Títol de tema o activitat pràctica)		alumne		professors
TEO	M1	Estructura i complexitat del genoma humà	JT	4	1	4
TEO	M2	Manteniment i integritat del genoma humà	JT	4	1	4
INF		PCR i seqüenciació del genoma humà	JT	2	6	12
TEO	M3	Expressió gènica	FF	6	1	6
TEO	M4	Regulació de l'expressió gènica	FF	4	1	4
INF		Base de dades del Genoma humà	FF	2	6	12
TEO	M5	Anàlisi Genètica	AC	7	1	7
PRO		Problemes Anàlisi Genètica	AC	4	3	12
TEO	M6	Patologies genètiques	RL	6	1	6
TEO	M7	Genètica de poblacions	AC	5	1	5
PRO		Problemes Genètica de poblacions	AC	3	3	9
TEO	M8	Diagnòstic genètic	RL	4	1	4
PRO		Problemes diagnòstic genètic	AC	3	3	9
INF		Simulacions de cariotips	RL	2	6	12
LAB		Anàlisi de DNA per PCR	FF JC ML PM	2	8	16
LAB		Anàlisi de DNA i electroforesi	FF JC ML PM	2	8	16
				60		138

Sistema d'avaluació

Al llarg del curs es convocaran dues proves escrites d'opció múltiple sobre coneixements teòrics, pràctics, i de resolució d'exercicis/problemes. Cada part tindrà una valoració diferencial segons la seva càrrega docent d'acord amb el següent esquema:

Activitat	Punts
Primer parcial	40
Segon parcial	50

A més a més, es valorarà l'assistència a les diferents activitats docents del curs (classes teòriques, pràctiques d'informàtica, laboratori, problemes) amb un màxim de 10 punts. Aquesta assistència es controlarà de manera aleatòria.

L'assistència a pràctiques de laboratori no és obligatòria, però per optar als punts de les preguntes sobre les pràctiques de laboratori al primer parcial (5 punts) s'ha d'haver assistit a les pràctiques. No obstant això, l'alumnat que repeteix l'assignatura i va fer les pràctiques de laboratori en un curs previ no cal que repeteixi aquestes pràctiques. Li contarem les preguntes a l'examen (que hauran de respondre de nou) i l'assistència a les pràctiques de laboratori.

Normativa avaluacions parcials

Primer parcial

Continguts:

- Classes de teoria Mòduls 1-4
- Classes de seminaris d'informàtica 1-2
- Sessions laboratori

Segon parcial

Continguts:

- Classes de teoria Mòduls 5-8.
- Classes de Problemes-seminaris M5-M8
- Classes de seminaris d'informàtica 3

Els parcials no s'eliminen. Per aprovar l'assignatura cal obtenir 50 punts o més després de sumar els punts de ambdós parcials i l'assistència. Els alumnes que no arribin als 50 punts tindran l'oportunitat de recuperar al setembre TOTA L'ASSIGNATURA.

Bibliografia i recursos d'informació

- Griffiths A, et al. (2008), *Genética (9ª Ed) Ed. MacGraw Hill*
- Pierce, B (2006), *Genética, un enfoque conceptual. Editorial Médica panamericana.*
- Nussbaum RL, et al. (2004), *Thompson & Thompson, Genética en Medicina.* Ed Masson
- Solari AJ. (2004). *Genética Humana, fundamentos y aplicaciones en Medicina.* Editorial Médica Panamericana
- Alberts B, et al. (2015), *Molecular Biology of the Cell.* 6th ed. Garland Science
- Alberts B, et al. (2014), *Essential Cell Biology.* Garland Science
- Lewin B, *Molecular Biology (Full Edition) and Genetics.* Jones & Bartlett
- Strachan T, and Read AP (**on-line**). *Human Molecular Genetics 2.* Garland Science (ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=hmg)
- Watson JD, et al. (2014), *Molecular Biology of the Gene.* 7th ed Pearson Education Inc.
- Lynn B. Jorde, John C. Carey, MPH and Michael J. Bamshad. *Medical Genetics*, 4th Edition, Mosby Ed 2010