



GUÍA DOCENTE
GENÓMICA HUMANA

Coordinación: FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO

Año académico 2022-23

Información general de la asignatura

Denominación	GENÓMICA HUMANA				
Código	100503				
Semestre de impartición	2o SEMESTRE - GRADO - JUN/SET				
Carácter	Grado/Máster	Curso	Carácter	Modalidad	
	Grado en Medicina	1	TRONCAL/BÁSICA	Presencial	
Número de créditos de la asignatura (ECTS)	6				
Tipo de actividad, créditos y grupos	Tipo de actividad	PRALAB	PRAULA		TEORIA
	Número de créditos	0.4	0.6	1	4
	Número de grupos	8	6	3	1
Coordinación	FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO				
Departamento/s	CIENCIAS MÉDICAS BÁSICAS				
Distribución carga docente entre la clase presencial y el trabajo autónomo del estudiante	60 horas presenciales 90 horas no presenciales				
Información importante sobre tratamiento de datos	Consulte este enlace para obtener más información.				
Idioma/es de impartición	Catalán 75% / Castellano 25%				

Profesor/a (es/as)	Dirección electrónica\profesor/a (es/as)	Créditos impartidos por el profesorado	Horario de tutoría/lugar
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	

Información complementaria de la asignatura

Esta asignatura se sitúa a 1er curso para aportar conocimientos de tipo esencialmente básicos respecto a la función de los genes y su transmisión en las poblaciones humanas, y necesita de los conocimientos adquiridos en la asignatura Bases moleculares de la vida, especialmente en lo que se refiere a la estructura de proteínas y la enzimología.

Objetivos académicos de la asignatura

El objetivo de la asignatura es el aprendizaje de conocimientos básicos (ver más adelante), que son esenciales para aquellos estudiantes que dirijan su trayectoria profesional a ámbitos de la medicina donde sea necesario entender el fundamento del proceso patológico. Los genes, como últimos responsables principales de la función celular, son a menudo responsables también de las alteraciones moleculares y celulares que definen un marco patológico. Muchas enfermedades de etiología incierta o desconocida en este momento encontrarán seguramente una explicación a nivel molecular, bien como resultado directo de alteraciones genéticas somáticas, bien por la mayor predisposición de una constitución genética determinada. En cualquier caso, la terapia génica será muy pronto un elemento clave de la práctica médica, y el profesional médico debe conocer ahora sus bases teóricas y, en el futuro cercano, las prácticas.

Objetivo	Actividades	Presenciales	Horas profesor	Dedicación estudiante
Adquirir conocimientos básicos sobre la función de los genes a nivel molecular y su transmisión en las poblaciones humanas	40 clases de teoría de 1h (grupo único)	40	40	108
Resolver problemas sobre análisis genéticos	2 sesiones de 2h por grupo (3 grupos) + 2 sesiones de 3h por grupo (3 grupos)	10	30	24
Emplear e interpretar una base de datos del genoma humano, y diseñar herramientas de análisis genético por PCR	2 sesiones de 2h por grupo en el aula de informática (6 grupos)	4	24	10
Diagnóstico citogenético y simulaciones en el aula de informática	1 sesión de 2h por grupo en el aula de informática (6 grupos)	2	12	4
Actividad laboratorio de prácticas: Analizar un VNTR por PCR	2 sesiones de 2h por grupo al laboratorio (12 grupos)	4	32	4
		60	138	150

***Dedicación estudiante** = Horas presenciales + horas de trabajo del estudiante

Competencias

CG7 Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida.

10 Información, expresión y regulación génica

11 Herencia

27 Manejar material y técnicas básicas de laboratorio

Contenidos fundamentales de la asignatura

- Módulo 1. Estructura y complejidad del genoma humano** 4h
- 1.1 Ácidos nucleicos
 - 1.2 Condensación del DNA. Cromatina y cromosomas
 - 1.3 Estructura del gen a nivel molecular
 - 1.4 Niveles de complejidad del genoma humano
- Módulo 2. Mantenimiento e integridad del genoma humano** 4h
- 2.1 Mecanismos básicos de la replicación del DNA
 - 2.2 Terminación y mantenimiento de telómeros
 - 2.3 La recombinación y la transposición
 - 2.4 Mutaciones: tipos y agentes causales
 - 2.5 Mecanismos de reparación
- Módulo 3. Expresión génica** 6h
- 3.1 El flujo de la información genética
 - 3.2 El proceso de transcripción del DNA en RNA
 - 3.3 El procesamiento de los RNAs mensajeros eucarióticos: "capping", poliadenilación y "splicing"
 - 3.4 El código genético
 - 3.5 Principales componentes moleculares en el proceso de traducción de los RNA mensajeros a proteínas
 - 3.6 El proceso de la traducción
- Módulo 4. Regulación de la expresión génica** 4h
- 4.1 Conceptos generales
 - 4.2 Regulación transcripcional
 - 4.3 Epigenética
 - 4.4 Regulación postranscripcional
 - 4.5 CRISPR y terapia génica
- Módulo 5. Análisis Genético** 7h
- 5.1. Cromosomas y herencia: Mitosis y Meiosis
 - 5.2. Patrones de herencia en familias humanas
 - 5.3. Variabilidad genética. Mutaciones
 - 5.4. Cartografía del genoma humano
 - 5.5 Análisis de ligamiento
- Módulo 6. Patologías Genéticas** 6h
- 6.1 Cromosopatías
 - 6.2 Enfermedades hereditarias monogénicas
 - 6.3 Enfermedades de herencia mitocondrial
 - 6.4 Mutaciones dinámicas y otras enfermedades genéticas
- Módulo 7. Genética de poblaciones** 5h
- 7.1 Concepto de población mendeliana. Frecuencias genotípicas y fenotípicas. Equilibrio Hardy-Weinberg, desviaciones y aplicaciones prácticas
 - 7.2 Conceptos básicos de genética del desarrollo
 - 7.3 Conceptos básicos de genética del cáncer
 - 7.4 Medicina evolutiva
- Módulo 8. Diagnóstico genético aplicado a Medicina** 4h
- 8.1. Diagnóstico cromosómico (cariotipo)
 - 8.2. Diagnóstico molecular (directo e indirecto)
 - 8.3. Consejo genético y aspectos éticos

Sesiones de problemas

- | | |
|------------------------------|----|
| 1. Problemas/ejercicios M5+6 | 4h |
| 2. Problemas/ejercicios M7 | 3h |
| 3. Problemas/ejercicios M8 | 3h |

Prácticas aula de informática

- | | |
|---|----|
| 1. PCR y secuenciación del genoma humano | 2h |
| 2. Ensembl: base de datos del genoma humano | 2h |
| 3. Simulaciones de cariotipos | 2h |

Prácticas de Laboratorio

- | | |
|---|----|
| 1. Análisis de DNA por PCR y electroforesis | 4h |
|---|----|

Ejes metodológicos de la asignatura

Una parte de la asignatura se desarrolla en sesiones de exposición de conceptos teóricos de 1 hora de duración. Estos conceptos se refuerzan en sesiones de problemas en grupos medianos donde se tratan casos concretos y aplicados. Las prácticas de laboratorio se dedican al análisis de un polimorfismo humano a nivel molecular. También se trabajará con aplicaciones informáticas *on-line* y el acceso a una base de datos del genoma humano.

Plan de desarrollo de la asignatura

Para lograr los objetivos y adquirir las competencias atribuidas se programarán las siguientes actividades:

Tipo Actividad	Descripción resumida de la actividad	Prof	Horas presen.	Grupos
	(Título de tema o actividad práctica)		alumno	

TEO	M1	Estructura y complejidad del genoma humano	JT	4	1
TEO	M2	Mantenimiento e integridad del genoma humano	JT	4	1
INF		PCR y secuenciación del genoma humano	JT	2	6
TEO	M3	Expresión génica	FF	6	1
TEO	M4	Regulación de la expresión génica	FF	4	1
INF		Ensembl: Base de datos del genoma humano	FF	2	6
TEO	M5	Análisis genético	AC	7	1
PRO		Problemas Análisis genético	AC	4	3
TEO	M6	Patologías genéticas	RL	6	1
TEO	M7	Genética de poblaciones	AC	5	1
PRO		Problemas Genética de poblaciones	AC	3	3
TEO	M8	Diagnóstico genético	RL	4	1
PRO		Problemas diagnóstico genético	AC	3	3
INF		Simulaciones de cariotipos	RL	2	6
LAB		Análisis de DNA por PCR	FF JC ML PM	2	8
LAB		Análisis de DNA y electroforesis	FF JC ML PM	2	8
				60	

Sistema de evaluación

A lo largo del curso se convocarán dos pruebas escritas que podrán constar de una parte de preguntas de opción múltiple sobre conocimientos teóricos y prácticos, y de una parte de planteamiento y resolución de ejercicios/problemas. Cada parte tendrá una valoración diferente según su carga docente de acuerdo con el siguiente esquema:

Actividad	Puntos
Primer parcial	40
Segundo parcial	50

Además, se valorará la asistencia a las diferentes actividades docentes del curso (clases teóricas, prácticas de informática, laboratorio, problemas) con un máximo de 10 puntos. Esta asistencia se controlará de manera aleatoria.

La asistencia a prácticas de laboratorio no es obligatoria, pero para optar a los puntos de las preguntas sobre las prácticas de laboratorio al primer parcial (5 puntos) se tiene que haber asistido a las prácticas. Sin embargo, el alumnado que repite la asignatura e hizo las prácticas de laboratorio en un curso previo no hace falta que repita estas prácticas. Le contaremos las preguntas al examen (que tendrán que responder de nuevo) y la asistencia a las prácticas de laboratorio.

Normativa evaluaciones parciales

Primer parcial

Contenidos:

- Clases de teoría Módulos 1-4
- Clases de seminarios de informática 1-2
- Sesiones laboratorio

Segundo parcial

Contenidos:

- Clases de teoría Módulos 5-8
- Clases de Problemas-seminarios M5-M8
- Clases de seminarios de informática 3

Los parciales no se eliminan. Para aprobar la asignatura hay que obtener 50 puntos o más después de sumar los puntos de ambos parciales. Los alumnos que no lleguen a los 50 puntos tendrán la oportunidad de recuperar en septiembre TODA LA ASIGNATURA.

Bibliografía y recursos de información

- 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
- Solarí 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