



Universitat de Lleida

GUÍA DOCENTE **GENÓMICA HUMANA**

Coordinación: FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO

Año académico 2023-24

Información general de la asignatura

Denominación	GENÓMICA HUMANA											
Código	100503											
Semestre de impartición	2o SEMESTRE - GRADO - JUN/SET											
Carácter	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Grado/Máster</th> <th>Curso</th> <th>Carácter</th> <th>Modalidad</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Grado en Medicina</td> <td>1</td> <td>TRONCAL/BÁSICA</td> <td>Solo examen</td> </tr> </tbody> </table>				Grado/Máster	Curso	Carácter	Modalidad	Grado en Medicina	1	TRONCAL/BÁSICA	Solo examen
Grado/Máster	Curso	Carácter	Modalidad									
Grado en Medicina	1	TRONCAL/BÁSICA	Solo examen									
Número de créditos de la asignatura (ECTS)	6											
Tipo de actividad, créditos y grupos	Solo examen											
Coordinación	FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO											
Departamento/s	false											
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\nprofesor/a (es/as)	Créditos impartidos por el profesorado	Horario de tutoría/lugar
FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO	francisco.ferrezuelo@udl.cat	0	

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

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.

Competencias

RAM1 Describir las diferentes formas de información, expresión y regulación génica

RAM2 Clasificar los mecanismos de los diferentes patrones de herencia

RAM3 Identificar las alteraciones que se puedan transmitir vía hereditaria

RAM4 Utilizar material y técnicas básicas de laboratorio en ciencias médicas

Contenidos fundamentales de la asignatura

Módulo 1. Estructura y complejidad del genoma humano

- 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

- 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

- 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

- 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

- 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

- 6.1 Cromosomopatías
- 6.2 Enfermedades hereditarias monogénicas
- 6.3 Enfermedades de herencia mitocondrial
- 6.4 Mutaciones dinámicas y otras enfermedades genéticas

Módulo 7. Genética de poblaciones

- 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

- 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
2. Problemas/ejercicios M7
3. Problemas/ejercicios M8

Prácticas aula de informática

1. Simulaciones de cariotipos

Ejes metodológicos de la asignatura

Una parte de la asignatura se desarrolla en sesiones de exposición de conceptos teóricos de 1-2 horas 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.

Sistema de evaluación

Un examen único para todo el curso. Se requiere el 50% de la puntuación máxima para aprobar.

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
- 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