



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

ASIGNATURA / COURSE TITLE

Genoma y Enfermedad / **Genome and Disease**

1.1. Código / **Course number**

18236

1.2. Materia / **Content área**

Biomedicina Molecular / **Molecular Biomedicine**

1.3. Tipo / **Course type**

Formación optativa / **Elective subject**

1.4. Nivel / **Course level**

Grado / **Bachelor (first cycle)**

1.5. Curso / **Year**

4º / **4th**

1.6. Semestre / **Semester**

1º / **1st (Fall semester)**

1.7. Idioma / **Language**

Español. Se emplea también Inglés en material docente / **In addition to Spanish, English is also extensively used in teaching material**

1.8. Requisitos previos / **Prerequisites**

Es muy recomendable haber cursado las asignaturas de:

18215 Fisiología I

18217 Genética Molecular e Ingeniería Genética

18222 Metabolismo y su regulación

18223 Biosíntesis de Macromoléculas

18224 Bases Moleculares de la Patología I

18227 Bases Moleculares de la Patología II



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

It is highly advisable to have some previous knowledge of:

- 18215 Physiology I
- 18217 Molecular Genetics and Genetic Engineering
- 18222 Metabolism and its regulation
- 18223 Biosynthesis of Macromolecules
- 18224 Molecular Basis of the Pathology I
- 18227 Molecular Basis of the Pathology II

Disponer de un nivel de inglés que permita al alumno leer bibliografía de consulta / [Students must have a suitable level of English to read references in the language.](#)

1.9. Requisitos mínimos de asistencia a las sesiones presenciales / [Minimum attendance requirement](#)

La asistencia es muy recomendable / [Attendance is highly advisable](#)

1.10. Datos del equipo docente / [Faculty data](#)

Coordinadora(s) / [Lecturer\(s\)](#): Belén Pérez González
Departamento de / [Department of](#): Biología Molecular
Facultad / [Faculty](#): Ciencias
Despacho - Módulo / [Office - Module](#): 601, módulo 10
Teléfono / [Phone](#): +34 91 4974134
Correo electrónico/[Email](#): bperez@cbm.uam.es
Página web/[Website](#):
Horario de atención al alumnado/[Office hours](#):

1.11. Objetivos del curso / [Course objectives](#)

Competencias de la asignatura:

SABER (competencias conceptuales: [knowledge](#)),

- ✓ Los alumnos conocerán y entenderán las bases genéticas que ocurren en un amplio rango de patologías humanas. Sabrán explicar los métodos de análisis genéticos, y conocerán los aspectos más actuales en genética humana así como las herramientas básicas para llevar a cabo un análisis genético avanzado.



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

- ✓ Los alumnos conocerán como se realizan los estudios genéticos en el laboratorio y serán capaces de evaluar cómo pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermedades.

SABER HACER (competencias procedimentales: [skills](#))

- ✓ Los alumnos incrementarán su capacidad para transmitir información dentro del área de la Genética, incluyendo la elaboración, redacción y presentación oral de un informe científico.

SABER SER/ESTAR (competencias actitudinales: [attitudes](#))

Adquirirán o en su defecto incrementarán su:

- ✓ Capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.
- ✓ Capacidad para trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida.
- ✓ Compromiso ético y preocupación por la deontología profesional.
- ✓ Capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo.
- ✓ Capacidad para aplicar los principios del método científico.
- ✓ Capacidad para reconocer y analizar un problema, identificando sus componentes esenciales, y planear una estrategia científica para resolverlo.
- ✓ Capacidad de lectura de textos científicos en inglés.
- ✓ Capacidad de comunicar información científica de manera clara y eficaz, incluyendo la capacidad de presentar un trabajo, de forma oral y escrita, a una audiencia profesional, y la de entender el lenguaje y propuestas de otros especialistas.

1.12. Contenidos del programa / [Course contents](#)

Tema 1: ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO Genoma nuclear y mitocondrial. Organización del genoma nuclear humano. Genes, pseudogenes, familias de genes. Elementos repetidos: DNA satélite, microsatélites y secuencias repetidas intercaladas (LINEs, SINEs, LTRs y transposones). ncRNA. CNV concepto y detección.

Tema 2. VARIACIÓN GENÉTICA HUMANA Y SUS CONSECUENCIAS Y APLICACIONES. Aplicaciones de las secuencias repetidas: medicina forense, pruebas de paternidad. Haplotipos. HapMap.

Tema 3. EXPRESIÓN GÉNICA. Regulación pretranscripcional. Conceptos de epigenética: Promotores alternativos, splicing alternativo, editing. Transcriptoma y proteoma. Regulación por miRNA y siRNA. Ejemplos de enfermedad.

Tema 4. SECUENCIACIÓN DEL GENOMA HUMANO. Proyecto genoma humano. Secuenciación de organismos modelos. Proyecto Encode.



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

Tema 5. IDENTIFICACIÓN DE GENES HUMANOS. Ejemplos. Secuenciación masiva para la identificación de genes humanos.

Tema 6. PATRONES DE HERENCIA. COMPLICACIONES DE LOS PATRONES MEDELIANOS. Impronta genética y disomía uniparental. Ejemplos. Enfermedades producidas por mutaciones inestables (expansión de tripletes).

Tema 7. AVANCES METODOLÓGICOS EN EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR. ANÁLISIS FUNCIONAL DE GENES MUTANTES. Métodos de scanning de mutaciones vs mutaciones específicas. Identificación y caracterización de deleciones (MLPA, Arrays de oligos y SNP). Detección de disomias uniparentales. Farmacogenética. Secuenciación masiva en diagnóstico e investigación. Análisis del efecto de variantes. Efecto de mutaciones sobre el splicing.

Tema 8. CROMOSOMAS. Cromosoma X: retraso mental asociado al cromosoma X. Inactivación del cromosoma X. Alteraciones genómicas. Citogenética molecular.

Tema 9. TERAPIAS. REEMPLAZO ENZIMÁTICO, TERAPIA GÉNICA, TERAPIAS ESPECÍFICAS DE MUTACIÓN. Terapia génica. Vectores y estrategias. Terapia de reemplazo y sustitución enzimática. Terapia de RNA: Oligonucleótidos antisentido, RNA de interferencia. Chaperonas, fármacos supresores de codones de stop.

Tema 10. DEFECTOS EN EL METABOLISMO DE VITAMINAS: Defectos de biotina, defectos de vitamina B₁₂ y defectos de vitamina B₆.

Tema 11. DEFECTOS CONGÉNITOS DE GLICOSILACIÓN. N-glicosilación de proteínas. Deficiencia en PMM2. Distrofias musculares causadas por defectos de glicosilación.

Tema 12. DEFECTOS DE PURINAS Y PIRIMIDINAS. Enfermedad de Lesh-Nyhan. Deficiencia en adenosina deaminasa.

Tema 13. DEFECTOS TRANSPORTE DE MEMBRANA. Cistinuria, cistinosis, canalopatías.

Tema 14. DESORDENES DEL TEJIDO CONJUNTIVO. Desordenes del colágeno. Enfermedad de Marfan. Acondrodiplasias.

Tema 15. DEFECTOS DE LA SANGRE. Desordenes de fibrinógeno. Hemofilias. Hemoglobinopatías. Porfirias.

Tema 16. GENÉTICA DE LOS CARACTERES MULTIFACTORIALES. Enfermedades complejas. Genética de la enfermedad de Alzheimer. Neurogenética



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

1.13. Referencias de consulta / Course bibliography

- Human Molecular Genetics. Tom Strachan & Andrew P. Read, 4th Edition 2011 Garland Science. ISBN: 9780815341499.
- Scriver's Online Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease. D. Valle, A. Beaudet, B. Vogelstein, K.W. Kinzler, S.E. Antonarakis, A. Ballabio. <http://www.ommbid.com/>.
- OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>.
- Gene reviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

2. Métodos docentes / Teaching methodology

En las clases magistrales impartidas al grupo completo, el profesor explicará con el apoyo de presentaciones los conceptos básicos de la asignatura siguiendo el orden marcado en el programa, favoreciendo la participación de los estudiantes mediante preguntas y ejemplos. Los contenidos de las presentaciones se pondrán a disposición de los estudiantes a través de la plataforma Moodle.

Los talleres se impartirán en grupos de no más de 40 alumnos y se dedicarán a temas concretos complementarios a las clases magistrales. Estas sesiones serán impartidas por los mismos profesores de la asignatura, por especialistas invitados o por los mismos estudiantes, que prepararán y expondrán los temas en equipo. La información relativa a los temas a tratar estará a disposición de los estudiantes con suficiente antelación. Las exposiciones que forman parte de la evaluación tendrán una duración máxima de 20 minutos seguido de un turno de preguntas y se desarrollarán sobre una base de referencias bibliográficas limitada y sugerida por los profesores.

Tutorías: Los estudiantes dispondrán de tutorías para su orientación sobre la elaboración y exposición de los temas de los talleres. Además, en cualquier momento del semestre, los estudiantes podrán concertar tutorías presenciales mediante solicitud vía correo electrónico, para solucionar dudas y tratar temas puntuales.

Actividades de evaluación

- Controles de progreso: se realizarán 2 pruebas cortas de conocimiento para evaluar el grado de aprendizaje de la materia.
- Examen final: Se realizará un examen final donde podrá haber preguntas tipo test y preguntas cortas con una duración máxima de 3 horas.

Actividades no presenciales:

Estudio y trabajo autónomo del estudiante: El estudiante deberá dedicar un tiempo de trabajo estimado en un total de 6-7 horas semanales dedicado al estudio y



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

asimilación de los conceptos básicos de la materia, a la reflexión y profundización en los conocimientos impartidos, a la consulta de la bibliografía recomendada y búsqueda de documentación y a la preparación de los seminarios propuestos.

3. Tiempo de trabajo del estudiante / Student workload

| | | Nº de horas | Porcentaje |
|---|--|-----------------|-------------------|
| Presencial | Clases teóricas | 33 h | 47 horas (31%) |
| | Clases prácticas | (23%) | |
| | Tutorías programadas a lo largo del semestre | 2 h (1.3%) | |
| | Talleres | 7h (4.6%) | |
| | Realización de controles y examen final | 5 h (3.3%) | |
| No presencial | Estudio semanal (6 h x 11 semanas) | 66 h (44%) | 103 horas 68% |
| | Preparación de seminarios y casos prácticos | 12 h (8%) | |
| | Preparación de controles y examen final | 25 h (16,6%) | |
| Carga total de horas de trabajo: 25 horas x 6 ECTS | | 150 h | |

4. Métodos de evaluación y porcentaje en la calificación final / Evaluation procedures and weight of components in the final grade

Evaluación ordinaria:

Evaluación continua:

El rendimiento de los alumnos en las actividades de evaluación continua tendrá una nota ponderada de la calificación final. Estas actividades evaluables serán:

1) Controles de progreso: Se realizarán dos pruebas cortas de evaluación a lo largo del semestre al final de bloques temáticos del programa, en las que se evaluará la comprensión y manejo de los conceptos básicos explicados en clase. Cada prueba corta representará un 10% de la calificación final.



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

2) Evaluación de talleres: En los talleres se valorarán la claridad y contenidos de la exposición oral de los temas, la calidad del soporte visual, y la capacidad de los estudiantes para fomentar la participación y discusión por parte de todo el grupo. El peso final de esta actividad será de un 20% de la calificación final. Los contenidos de los talleres podrán ser así mismo, objeto de evaluación en los controles de progreso y examen final de la asignatura.

Examen final:

Será una prueba escrita que supondrá el 70% de la calificación y que podrá incluir preguntas cortas y preguntas de tipo test. Se realizará al término de las clases programadas e incluirá todos los contenidos del temario así como una serie de preguntas relacionadas con aspectos claves de los contenidos tratados en los talleres que en ningún caso excederán al 10% del total de preguntas. El examen se aprobará si la nota supera el 5.

Evaluación extraordinaria:

La evaluación extraordinaria consistirá en una prueba escrita en el mismo formato que el examen final. La calificación final de la prueba escrita de esta evaluación extraordinaria supondrá un 70% de la calificación final. Para el 30 % restante se utilizarán las calificaciones de las pruebas de evaluación continua obtenidas a lo largo del curso.

El estudiante que no realice la prueba escrita final será calificado como “no evaluado”.

5. Cronograma* / Course calendar

| Semana Week | Contenido Contents | Horas presenciales Contact hours |
|----------------|--|-------------------------------------|
| 1 | Organización del genoma humano. Talleres. | 3h |
| 2 | Variación genética humana. Expresión génica Talleres | 3h |
| 3 | Proyecto genoma humano. Proyecto Encode Talleres | 3h |
| 4 | Identificación de genes humanos Talleres | |



Asignatura: Genoma y Enfermedad
Código: 18236
Centro: Facultad de Ciencias
Titulación: Bioquímica
Nivel: Grado
Tipo: Optativa
Nº de créditos: 6

| Semana Week | Contenido Contents | Horas presenciales Contact hours |
|----------------|---|-------------------------------------|
| 5 | Complicaciones en los patrones de enfermedad mendelianas. Talleres | 3h |
| 6 | Avances metodológicos en diagnóstico molecular | 3h |
| 7 | Cromosomas Talleres | 3h |
| 8 | Terapias Talleres | 2h |
| 9 | Defectos metabolismo cobalaminas | 3h |
| 10 | Defectos congénitos de glicosilación | 2h |
| 11 | Defectos purinas y pirimidinas Tutoría | 2h |
| 12 | Defectos transporte de membrana. Talleres Tutoría | 3h |
| 13 | Defectos del tejido conjuntivo Talleres Tutoría | 3h |
| 14 | Defectos de la sangre Talleres | 3h |
| 15 | Genética de caracteres multifactoriales Talleres | 3h |
| | Exámenes | 5 |
| | | 47 horas |

*Este cronograma tiene carácter orientativo.