1. ASIGNATURA / COURSE TITLE

Organización y Función de Genomas

1.1. Código / Course number

16342

1.2. Materia / Content area

Organización y función de genomas

1.3. Tipo / Type of course

Optativa / Optional

1.4. Nivel / Level of course

Grado /Bachelor

1.5. Curso / Year of course

4º curso / 4th Year

1.6. Semestre / Semester

Segundo / second

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

Ninguno / None

1.9. Requisitos mínimos de asistencia a las sesiones presenciales/ Minimun attendance requirement

La asistencia a las clases teóricas es altamente recomendable. La asistencia a las sesiones prácticas es obligatoria.

1.10. Datos del profesor/a / profesores / Faculty Data

Coordinador: Carlos Sentís Castaño

1.11. Objetivos del curso / Objective of the course

El objetivo último de este curso es adquirir una formación científica que permita el planteamiento y resolución de problemas relacionados con el programa de la asignatura, con un enfoque experimental y basado tanto en los conceptos básicos como en los más recientes descubrimientos en el campo de la Genómica estructural y funcional.
En el desarrollo de las prácticas, los alumnos deben conocer los fundamentos conceptuales y aprender a usar los recursos bioinformáticas necesarios para el análisis de los genomas, así como las técnicas citogenéticas utilizadas para el estudio de la organización de los genomas a nivel cromosómico.
The aim of the course is to acquire enough scientific formation to plan and solve the questions related to the course contents, experimentally focused and based on general concepts as well as the most recent advances on functional and structural genomics.
During laboratory and computer sessions the students must learn to use the bioinformatics resources needed for genome analysis, as well as the cytogenetics techniques currently used to study genome organization at chromosomal level.

1.12. Contenidos del Programa / Course Contents

BLOQUE I: TEORÍA / Theory

PROGRAMA DE TEORÍA

1.- Genes y genomas
1.- Genes and Genomes

2.- Organización general de los genomas procariontes. Tipos de genes y secuencias. Elementos móviles en procariontes. Transmisión de la información genética en procariontes.
2.- General organization of prokaryotic genomes. Classes of genes and sequences. Mobile elements in Prokaryotes. Genetic transmission in prokaryotes.

3.- El genoma de los orgánulos. Origen de los genomas de orgánulos. Genomas mitocondriales. Genomas de cloroplastos. Códigos genéticos alternativos en estos genomas. Particularidades en la transmisión de los genomas de orgánulos.
3.- Organellar genomes. Origin of organellar genomes. Mitochondrial genomes. Plastid genomes. Alternative genetic codes of organellar genomes. Particular transmission of organellar genomes.

4.- El genoma eucarionte. Tipos generales de secuencias. Cambios generales en la organización a lo largo de la evolución.
3.- The eukaryotic genome. Major clases of sequences. Glogal organizational changes throughout evolution.

5.- La fracción génica del genoma I. Genes codificadores. Conservación de las secuencias codificantes e incremento informacional. Cambios en su organización y función. Familias multigénicas.
5.- The genic fraction of genomes I. Coding genes. Conservation of coding sequences and informational increase. Changes in organization and function of coding genes. Multigenic families.

6.- La fracción génica del genoma II. Genes de RNA. Organización genómica de las distintas familias de RNAs. Conservación y divergencia de los genes de RNA en los distintos grupos biológicos. Pseudogenes. Nichos genómicos con organización compleja: *HOX clusters*, *imprinting clusters*, etc.
6.- The genis fraction of genomes II. RNA genes. Genomic organization of the different families of RNA genes. Conservation and divergence of RNA genes among biological groups. Pseudogenes, Genomic niches with complex organization: HOX clusters, imprinting clusters, etc.

7.- Repeticiones en tándem de secuencias de DNA. Repeticiones en tándem en regiones codificantes y no codificantes. Secuencias en tándem en centrómeros y telómeros. Origen y cambio en la organización de estas secuencias. Posibles funciones de estas secuencias.
7.- Tandemly repeated DNA sequences. Tandem repeats in coding vs non-coding regions. Tandem sequences at centromeres and telomeres. Origin and changes in the organization of tandem sequences.

8.- Secuencias repetidas interdispersas en los genomas. Elementos móviles tipo II: transposones. Relación con los transposones procariontes. Elementos móviles tipo I: retrotransposones. Retrotransposones con LTRs y su relación con los retrovirus. Retrotransposones sin LTRs. Efectos de los elementos móviles sobre la remodelación de los genomas. Transmisión de información genética mediada por elementos móviles.
8.- Interspersed repeated sequences. Type II mobile elements: transposons. Relationships with prokaryotic transposons. Type I mobile elements: Retrotransposons. LTR retrotransposons and their relatin with retroviruses.

Non-LTR retrotransposons. Effects of mobile elements on genome remodeling. Genetic information transmission mediated by mobile elements.

9.- El cromosoma eucariota. Cromosomas y cromatina. Morfología, tamaño y número cromosómico: el cariotipo y el idiograma.
9.- The eukaryotic chromosome. Chromosomes and chromatin. Chromosomal morphology, size and number: Karyotypes and idiograms.

10.- DNA y proteínas en el cromosoma. Las histonas: tipos, modificación y función. El código de histonas. Las no-histonas: identificación y función.
10.- DNA and proteins in the chromosome. Histones: classes, modification and functions. The histone code. Non-histone proteins: identification and functions.

11.- De la cromatina al cromosoma metafásico. Organización de la cromatina en interfase: el nucleosoma, la fibra fundamental, los bucles, las SARS. Los territorios cromosómicos. Organización del cromosoma en metafase: las condensinas y el andamio de proteínas no-histónicas. Organización diferencial de la cromatina y función génica.
11.- From chromatin to the metaphasic chromosome. Interphase organization of chromatin. The fundamental fiber, loops and SARS. Chromosomal territories. Organization of metaphasic chromosomes: condensins and non-histone protein scaffold. Differential organization of chromatin and gene function.
12.- La diferenciación lineal de los cromosomas. El bandeado cromosómico. Tipos de bandas. Significado funcional y estructural de las bandas.
12Linear differentiation of chromosomes. Chromosome banding. Banding types. Structural and functional meaning of chromosome bands.

13.- La heterocromatina. Heterocromatina *versus* eucromatina. Heterocromatina constitutiva: caracterización citológica y molecular. Efectos y funciones. Heterocromatina facultativa: caracterización citológica y molecular.Efectos y funciones.
13.- Heterochromatin. Heterochromatin *vs* euchromatin. Constitutive heterochromatin. Effects and functions. Facultative heterochromatin. Cytological and molecular characterization. Effects and functions.

14.- Replicación cromosómica. Ciclo celular y replicación. Replicación de la cromatina: orígenes de replicación y replicones; concatenaciones. Replicación del telómero. Acoplamiento de las proteínas histónicas. Replicación cromosómica: experimento de Taylor y patrones de replicación. Intercambio de cromátidas hermanas.
14.- Chromosomal replication. Replication and cell cycle. Chromatin replication: replication origins and replicons. Telomere replication. Histone

coupling. Chromosomal replication: the Taylor experiment and replication patterns. Sister chromatid Exchange.

15.- Transcripción cromosómica. La transcripción de la fibra de cromatina. Localización cromosómica de regiones transcripcionalmente activas en interfase y en metafase. Visualización de la transcripción: bucles en cromosomas plumulados y *puffs* en cromosomas politénicos.
15.- Chromosome transcription. Chromatin fiber transcription. Interphase and metaphase localization os transcriptionally active regions, Viewing transcription: lampbrush chromosomes loops and polytene puffs.

16.- Cromosomas y determinación del sexo. Definición de cromosomas sexuales e incidencia en la naturaleza. Sistemas simples y múltiples de determinación cromosómica del sexo. La haplo-diploidía. Modelos del control genético de la determinación del sexo. Heterocromatinización y sexo. Origen de los cromosomas sexuales.
16.- Chromosomes and sex determination. Definition of sex chromosomes and their incidence in nature. Systems os sex chromosome determination. Haplo-diploidy. Genetic control models of sex determination. Origin of sex chromosomes.

17.- Bases de la continuidad y transmisión de la información genética I. La mitosis. Ciclo celular y mitosis. Control genético de la mitosis. Movimientos cromosómicos. Estructura y función del cinetocoro. Segregación cromosómica y cohesividad de cromátidas hermanas.
17.-Continuity and transmission of genetic information I. Mitosis. Cell cycle and mitosis. Genetic control of mitosis. Chromosome movements. Structure and function of the kinetochore. Chromosome segregation and sister chromatid cohesion.

18.- Bases de la continuidad y transmisión de la información genética II. La meiosis. Cronología de la meiosis. Sinapsis y complejo sinaptonémico. Recombinación meiótica y nódulos de recombinación. Quiasmas: frecuencia y distribución. Control genético de la recombinación. Coorientación y segregación de homólogos. Segregación cromosómica y cromatídica. Modelos de organización del cromosoma en meiosis. Consecuencias genéticas del proceso meiótico.
18.- Continuity and transmission of genetic information II. Meiosis. Meiosis chronology. Synapsis and the synaptonemal complex. Meiotic recombination and recombination nodules. Chiasmata: frequency and distribution. Genetic control of recombination. Coortientation and homologue segregation. Chromosome and chroamtid segregation. Meiotic chromosome organization models. Genetic consequences of the meiotic process.

19.- Perspectivas derivadas del análisis de gonomas. Desarrollo de nuevas tecnologías relacionadas con el cromosoma. Cariotipos espectrales.

Microdisección y microclonación de cromosomas o bandas cromosómicas. Microscopía confocal y visualización 3D. Fundamentos y ámbitos de aplicación. Genomas y práctica médica: de la investigación a la prevención. Los Genomas en la industria: de la investigación a la producción. Genética, Genomas y Sociedad.

19.- Perspectives derived from genomes analysis. Developmento of chromosome related new technologies. Spectral Karyotypes. Microdissection and microcloninf chromosomes and chromosome bands. Confocal microscopy and 3D visualization: bases and applications. Genomes and medical practice: from research to prevention. Genomes in industry: from research to production. Genetics, Genomes and Society.

BLOQUE II: PRÁCTICAS

Contenidos Teóricos y Prácticos

- Utilización de los servidores de información genómica para el estudio de la organización y función de los genomas y sus relaciones filogenéticas mediante herramientas bioinformáticas. A la finalización de las prácticas se presentará un trabajo escrito que consistirá en el análisis estructural, funcional y comparado de una secuencia.
- The use of genomic information resources to study genomes organization and function and their phylogenetic relationships by bioinformatic tolos. At the end of practical sessions a paper analyzing structure and function of a genomic sequence will be presented.

- Técnicas de análisis cromosómico y su aplicación experimental en el estudio de la dinámica y diversificación de los genomas. A su término se elaborará un manuscrito en forma de publicación científica que recoja y discuta los resultados obtenidos durante las sesiones de laboratorio

- Techniques of chromosome analysis and experimental application to study dynamics and divergence of genomes. At the end a paper with the obtained results and discussion will be presented.

1.12. Referencias de Consulta Básicas / **Recommended Reading.**

- Strachan, T. And Read, A. (2010). Human molecular genetics (4ª Ed). (en el apartado BOOKS del NCBI, se encuentra accesible por vía internet la

2ª edición, con esquemas, figuras, texto, etc. / at Books section of NCBI
- Alberts, B;Alexander Johnson, Julian Lewis, Martin Raff, Keith Roberts, Peter Walter *Molecular Biology of the Cell* (6ª ed) Garland Publishers London (2014)
- Brown, TA. *Genomes 3*. Bios Scitific Publishers Ltd. John Wiley and Sons. USA (2006)
- Lewin, Benjamin; Krebs, Jocelyn E.; Goldstein, Elliott S.; Kilpatrick, Stephen T. (2014), *Genes XI*, Jones & Bartlett Learning
- Lodish, H, Berk A, Zipursky LS, Matsudaira P, Baltimore D, Darnell J *Molecular Cell Biology* (7th ed) W. H. Freeman and Company New York (2012)
- Smith, M Investigating the Human Genome: Insights Into Human Variation and Disease Susceptibility. FT Press Science (2011)
- - Tollefsbol, T. Handbook of Epigenetics. Academic Press. 2011
-
- TD Pollard y WC Earnshaw: Cell Biology (2nd ed). Saunders Elsevier (2008)

URL (direcciones de Internet).

1- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM):
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=Limits&DB=omim
2- National Center for Biotechnology Information (NCBI):
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/
3- Ensembl Genome Data Resources (The Wellcome Trust Sanger Institute):
http://www.ensembl.org/
4- UCSC Genome Bioinformatic Site: http://genome.ucsc.edu/
5- Glosario de términos de genética molecular / Glossary of molecular genetic terms (Human Genome Project Information):
http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/glossary/
6- Genetics Education Center University of Kansas Medical Center. (Incluye glosarios de genética / It includes Genetic glossaries):

http://www.kumc.edu/gec/
7- Recursos en torno al Proyecto Genoma Humano / Human Genome Project resources: http://www.gdb.org/gdb/hgpResources.html
8- http://www.slh.wisc.edu/cytogenetics/index.htmlx
9– http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/
10- http://www.genome.jp/kegg/

Se dispondrá de una bibliografía más actualizada y específica a través de Moodle.

2. Métodos Docentes / Teaching methods

Clases Magistrales.
Prácticas de laboratorio.

Prácticas de Bionformática.
Seminarios.
Tutorías presenciales y on-line.

Core course lectures.
Experimental laboratory practical.
Bioinformatics practical.
Seminars.
Tutorials, both live and on-line.

3. Tiempo estimado de Trabajo del Estudiante / Estimated workload for the student

150 horas entre actividades presenciales (40 en aula más 20h de prácticas) y no presenciales.

4. Métodos de Evaluación y Porcentaje en la Calificación Final / Assessment Methods and Percentage in the Final marks

Teoría: 65%
Prácticas de laboratorio y ordenador (examen, informe, asistencia): 25 %
Participación grupos discusión y seminarios: 10 %

Se realizará una prueba de evaluación tras acabar el tema 8 y otra al final del cuatrimestre de los temas 9-19. En esta última prueba se podrá recuperar los objetivos no superados en la prueba anterior. Cada una de las pruebas equivaldrá a la mitad de la nota de teoría.
Deberá aprobarse por separado Teoría y prácticas. El aprobado en uno de estos apartados se mantendrá en sucesivas convocatorias.
Se considerará al alumno como NO EVALUADO si no asiste a las prácticas o no se presenta a las dos pruebas teóricas.

En la convocatoria extraordinaria, los estudiantes tendrán que superar las partes no aprobadas de la asignatura, la teoría mediante un examen y las prácticas mediante la presentación de los trabajos correspondientes.

5. Cronograma* / Course calendar

Semana Week	Contenido Contents	Horas presenciales Contact hours	Horas no presenciales Independent study time
			.
	Total	60	150

*Este cronograma tiene carácter orientativo

Los horarios oficiales se pueden consultar en la página web del Grado de Biología
http://www.uam.es/ss/Satellite/Ciencias/es/1242655508884/contenidoFinal/Biologia.htm