

ASIGNATURA / **COURSE TITLE**

TÉCNICAS DE ANÁLISIS GENÉTICO

1.1. Código / **Course number**

32211

1.2. Materia / **Content area**

Técnicas y modelos experimentales

1.3. Tipo / **Course type**

Optativa

1.4. Nivel / **Course level**

Posgrado

1.5. Curso / **Year**

1

1.6. Semestre / **Semester**

1

1.7. Idioma / **Language**

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

1.8. Requisitos previos / **Prerequisites**

El curso se impartirá en castellano, por lo que será necesario tener conocimientos adecuados de dicho idioma para poder seguir el curso.

Students attending the course should possess a sufficient comprehension level of Spanish since the course will be held in this language.

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

Es necesaria la asistencia, al menos, al 75 % de las clases presenciales. La FALTA DE asistencia a un 25 % de las clases supondrá no poder realizar las pruebas de evaluación y por tanto no se podrá superar la asignatura en la convocatoria ordinaria.

1.10. Datos del equipo docente / **Faculty data**

Coordinadores: Javier Gallego (fjgallego@bio.ucm.es) (UCM), Gregorio Hueros (gregorio.hueros@uah.es) (UAH)

Departamento de Genética (UCM)/ Biomedicina y Biotecnología (UAH)
Facultad / **Faculty:** **Biología (UCM)**/ Facultad de Biología, CC Ambientales y Química / **Faculty of Biology, Environmental Sciences and Chemistry (UAH)**
Despacho - Módulo / **Office - Module**
Teléfono / **Phone:** +34 91 3944844/ +34 91 8854751
Correo electrónico/**Email:** (fjgallego@bio.ucm.es)/ (gregorio.hueros@uah.es).
Página web/**Website:** <http://www.ucm.es/info/genetica/>
http://www2.uah.es/biologia_celular

Horario de atención al alumnado/Office hours: Se concertará por correo electrónico con el profesor.

1.11. Objetivos del curso / **Course objectives**

Objetivos, destrezas y competencias que se van a adquirir:

Los objetivos que se persiguen son los siguientes:

1. Conocer los diferentes tipos de marcadores moleculares y sus diversas aplicaciones.
2. Conocer las bases metodológicas de la construcción de mapas de ligamiento saturados de marcadores moleculares.
3. Relacionar los mapas de ligamiento con los mapas físicos y las secuencias genómicas.
4. Utilizar e interpretar las bases de datos de genomas y establecer relaciones con la información proporcionada por los mapas genéticos.

5. Describir los métodos clásicos de obtención y rastreo de colecciones de mutantes y la metodología para producir y seleccionar mutantes de inserción.
6. Conocer los fundamentos de la inactivación dirigida de genes.
7. Relacionar y evaluar la efectividad de los distintos métodos para la identificación funcional de genes.
8. Describir los distintos tipos de mutantes de desarrollo, los métodos de búsqueda y su identificación.
9. Elaborar estrategias específicas para el aislamiento de genes determinados.
10. Analizar críticamente las distintas metodologías estudiadas en la resolución de supuestos concretos.
11. Conocer la diversidad de causas que presentan las enfermedades con componente genético.
12. Conocer las diferentes metodologías de diagnóstico molecular de enfermedades.

Además, a través de esta asignatura se pretenden desarrollar las siguientes

Competencias generales:

- CG1. Aplicar los conocimientos y la capacidad de resolución de problemas adquiridos a lo largo del Máster en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con las áreas de Genética y Biología Celular.
- CG3. Emitir juicios en función de criterios, normas externas o de reflexiones personales.
- CG4. Presentar públicamente ideas, procedimientos o informes de investigación, de transmitir interés por estas áreas o de asesorar a personas y a organizaciones.
- CG5. Que los estudiantes adquieran las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando, ya sea en el marco del Doctorado o en cualquier otro entorno, de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.

Competencias específicas:

- CE1. Diseñar y ejecutar técnicas que forman parte del instrumental de la Genética y la Biología Celular.
- CE2. Conocer las características de las células y los genomas de los organismos más utilizados en investigación y las técnicas genéticas, moleculares y citogenéticas utilizadas en su análisis.
- CE3. Utilizar e interpretar las bases de datos de secuencias de ADN, ARN y proteínas para establecer las relaciones correspondientes entre estructura, función y evolución de estas moléculas.
- CE4. Diseñar e interpretar estudios de asociación entre polimorfismos génicos y cromosómicos con caracteres fenotípicos, con objeto de identificar variantes génicas y cromosómicas que afecten al fenotipo, incluyendo las asociadas a patologías y aquellas que confieren susceptibilidad a enfermedades tanto en la

especie humana como en otras especies de interés. CE5. Cuantificar e interpretar la variación genética inter e intra poblacional desde diferentes perspectivas: clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y de evolución.

CE15. Percibir la importancia estratégica, industrial y económica, de la Genética y la Biología Celular en las ciencias de la vida, la salud y la sociedad.

CE16. Aplicar el espíritu emprendedor en el área de la Genética y la Biología Celular, a partir de una visión integrada de los procesos de I+D+I.

CE17. Integrar conocimientos y habilidades para elaborar un trabajo académico o profesional relacionado con la Genética y la Biología Celular.

Competencias transversales:

CT1. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.

CT2. Aplicar el método científico a la resolución de problemas.

CT3. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

CT7. Saber comunicar eficazmente, tanto de forma oral como escrita.

CT8. Trabajar individualmente y en equipos multidisciplinares.

CT12. Desarrollar el aprendizaje autónomo y crítico.

CT13. Adaptarse a nuevas situaciones.

CT15. Sensibilizarse en temas medioambientales, sanitarios y sociales.

1.12. Contenidos del programa / **Course contents**

- Clonaje posicional. Cartografía molecular de especies modelo.
- Diseño de marcadores. Utilización del ligamiento. Información genómica. Utilización de microarrays.
- Empleo de marcadores moleculares para la mejora y conservación de recursos genéticos.
- Métodos químicos de introducción de mutaciones, disección genética.
- TILLING. Rastreo de colecciones de mutantes de inserción.
- Manipulación de la expresión génica mediante transgénesis: construcciones RNAi, sobre-expresión y recombinación homóloga.
- Análisis genético del desarrollo. Métodos para obtener y analizar colecciones de mutantes de efecto cigótico: el rastreo de Heidelberg en *Drosophila*, el rastreo de mutantes en el pez cebra. Programas especializados de búsqueda de mutantes de desarrollo.
- Enfermedades genéticas con base genética bien conocida, donde 1 o un grupo discreto de genes están implicados.
- Enfermedades donde son muchos los genes que pueden dar lugar a la patología por mutación.
- Métodos diagnósticos de las enfermedades debidas a alteraciones cromosómicas: X frágil, trisomías, deleciones teloméricas.

1.13. Referencias de consulta / **Course bibliography**

- Adams and Sekelsky. From sequence to phenotype: Reverse Genetics in *Drosophila melanogaster*. *Nature Reviews Genetics* 3. 189 (2002).
- Allis CD. *Epigenetics* 2nd edition. CSHL. (2015).
- Alonso et al. Genome-Wide Insertional Mutagenesis of *Arabidopsis thaliana*. *Science* 301: 653-657. (2003).
- Bermejo-Rodríguez and Pérez-Mancera. Use of DNA transposons for functional genetic screens in mouse models of cancer. 35:103–110. (2015).
- Brown TA. *Genomas* 3^a edición. Ed. Panamericana. (2008).
- Candela H and Hake S. The art and design of genetic screens: maize *Nature Reviews Genetics* 9, 192-203. (2008).
- Capecchi MR. Gene targeting in mice: functional analysis of the mammalian genome for the twenty-first century. *Nature Reviews Genetics* 6, 507. (2005).
- Carthew and Sontheimer. Origins and Mechanisms of miRNAs and siRNAs. *Cell* 136, 642–655. (2009).
- Dale JW, von Schantz M y Plant N. *From Genes to Genomes: Concepts and Applications of DNA Technology*. 3rd edition. (2011).
- Fire et al. Potent and specific genetic interference by double-stranded RNA in *Caenorhabditis elegans*. *Nature* 391, 806-811. (1998).
- Gibson G y Muse S. *A Primer of Genome Science*. 3rd edition. Sinauer. (2009).
- Herraéz A. *Biología Molecular e Ingeniería Genética*. 2^a edición. Elsevier. (2012).
- Hsu PD et al. Development and Applications of CRISPR-Cas9 for Genome Engineering *Cell* 157. (2014).
- Huang LS and Stenberg PW. Genetic dissection of developmental pathways *WormBook*, doi/10.1895/wormbook.1.88.2 (2006).
- Jorgensen EM et al. The art and design of genetic screens: *Caenorhabditis elegans* *Nature Reviews Genetics* 3, 356-369. (2002)
- Kile BT and Hilton DJ. The art and design of genetic screens: mouse *Nature Reviews Genetics* 6, 557-567. (2005).
- Lesk A. *Introduction to Bioinformatics*. 4th edition. Oxford U Press. (2014).
- Lesk A. *Introduction to Genomics*. 2nd edition. Oxford U Press. (2011).
- Mahfouz MM et al. Genome engineering via TALENs and CRISPR/Cas9 systems: challenges and perspectives. *Plant Biotechnology Journal* 12, 1006–1014. (2014).
- Meneely, P. *Advanced Genetic Analyses*. Oxford UP. (2009)
- Patton E and Zon LI. The art and design of genetic screens: zebrafish *Nature Reviews Genetics* 2, 956-966. (2001).
- Page DR and Grossniklaus U. The art and design of genetic screens: *Arabidopsis*. *Nature Reviews Genetics* 3, 124-136. (2002).
- Pierce B. *Genetics: a conceptual approach*. 3rd edition. Freeman and Co. (2008).
- Ramachandran and Sundaresan. Transposons as tools for functional genomics. *Plant Physiol. Biochem.* 39 243-252 (2001).
- St Johnston D. The art and design of genetic screens: *Drosophila melanogaster* *Nature Reviews Genetics* 3, 176-188. (2002).

Twyman R. Principles of Proteomics. 2nd edition. Garland Science. (2013).

2. Métodos docentes / Teaching methodology

- Clases presenciales, de las que dos terceras partes serán clases magistrales donde se explicarán los contenidos de la asignatura y el resto seminarios.
- Seminarios para la discusión de artículos científicos en clase.
- Tutorías individuales o colectivas para la orientación y supervisión del trabajo de los alumnos.

3. Tiempo de trabajo del estudiante / Student workload

ACTIVIDAD	PRESENCIAL	PERSONAL	TOTAL
Clases teóricas	24	62	100
Seminarios	6		
Exámenes	3		
Tutorías individuales o colectivas	5		
TOTAL	38	62	100

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

Convocatoria ordinaria.

La calificación final se basará en los siguientes aspectos:

- Examen escrito sobre los contenidos de las clases magistrales (60%). Para aprobar la asignatura hay que sacar al menos un 5 sobre 10 en este apartado.
- Discusión de artículos científicos en clase (30%).

- Evaluación de la participación del alumno en las actividades presenciales (10%). La asistencia, que es obligatoria, será considerada en este apartado.

Convocatoria extraordinaria: las pruebas de evaluación en esta convocatoria serán similares a las realizadas en la convocatoria ordinaria, manteniéndose los porcentajes indicados arriba. El alumno se presentará únicamente a las partes de la evaluación no superadas.

5. Cronograma* / **Course calendar**

La información específica se recoge anualmente en el calendario académico.