



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

## 1. ASIGNATURA / COURSE TITLE

Genoma y enfermedad/ Genome and Disease

### 1.1. Código / Course number

18236

### 1.2. Materia / Content área

Biomedicina Molecular

### 1.3. Tipo / Course type

Formación optativa / Elective subject

### 1.4. Nivel / Course level

Grado / Bachelor (first cycle)

### 1.5. Curso / Year

4º / 4<sup>th</sup>

### 1.6. Semestre / Semester

1º / 1<sup>st</sup> (Fall semester)

### 1.7. Número de créditos / Credit allotment

6 créditos ECTS / 6 ECTS credits

### 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: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
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 this 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](#)

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

Otros profesores implicados en la asignatura pueden consultarse en la página web del título.

[Other teachers involved in this course can be found in the Bachelor website.](#)

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

El objetivo de esta asignatura es fomentar a través de la metodología docente empleada y las actividades formativas desarrolladas a lo largo del curso es que el estudiante al finalizar el mismo sea capaz de



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

- ✓ Conocer y entender las bases genéticas que ocurren en un amplio rango de patologías humanas.
- ✓ Saber explicar los métodos de análisis genéticos, y conocer los aspectos más actuales en genética humana así como las herramientas básicas para llevar a cabo un análisis genético avanzado.
- ✓ Conocer cómo se realizan los estudios genéticos en el laboratorio y que sean capaces de evaluar cómo pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermedades.

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.
- Estos resultados de aprendizaje contribuyen a la adquisición de las siguientes competencias del título:

#### COMPETENCIAS GENERALES

CG1.- Poseer y comprender los conocimientos fundamentales acerca de la organización y función de los sistemas biológicos en los niveles celular y molecular, siendo capaces de discernir los diferentes mecanismos moleculares y las transformaciones químicas responsables de un proceso biológico. Estos conocimientos se apoyarán en los libros de texto avanzadas, pero también incluirán algunos aspectos de fuentes de la literatura



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

científica de la vanguardia del conocimiento en el ámbito de la Bioquímica y Biología Molecular.

CG2.- Saber aplicar los conocimientos en Bioquímica y Biología Molecular al mundo profesional, especialmente en las áreas de investigación y docencia, y de actividades biosanitarias, incluyendo la capacidad de resolución de cuestiones y problemas en el ámbito de las Biociencias Moleculares utilizando el método científico.

CG3.- Capacidad de reunir e interpretar datos relevantes dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, así como de extraer conclusiones y reflexionar críticamente sobre las mismas en distintos temas relevantes en el ámbito de las Biociencias Moleculares.

CG4.- Capacidad para transmitir información, ideas, problemas y soluciones dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, incluyendo la capacidad de comunicar aspectos fundamentales de su actividad profesional a otros profesionales de su área, o de áreas afines, y a un público no especializado.

CG5.- Haber desarrollado las habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores de especialización con un alto grado de autonomía, incluyendo la capacidad de asimilación de las distintas innovaciones científicas y tecnológicas que se vayan produciendo en el ámbito de las Biociencias Moleculares.

#### COMPETENCIAS TRANSVERSALES

CT1.- Capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.

CT3.- Compromiso ético y preocupación por la deontología profesional.

CT7.- Capacidad de utilizar las herramientas informáticas básicas para la comunicación, la búsqueda de información, y el tratamiento de datos en su actividad profesional.

CT8.- Capacidad de lectura de textos científicos en inglés.

CT9.- Capacidad de comunicar información científica de manera clara y eficaz, incluyendo la capacidad de presentar un trabajo, de forma oral



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

y escrita, a una audiencia profesional, y la de entender el lenguaje y propuestas de otros especialistas.

## COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

### COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

CE13.- Conocer y entender los cambios bioquímicos, moleculares y genéticos que ocurren en un amplio rango de patologías humanas, y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.

CE15.- Conocer los principales problemas actuales y los retos futuros de las Biociencias Moleculares, así como las implicaciones éticas y sociales de las aplicaciones prácticas de la Bioquímica y Biología Molecular en los sectores sanitario y biotecnológico.

CE19.- Conocer como se determinan en el laboratorio clínico los marcadores genéticos, moleculares y bioquímicos asociados a las diferentes patologías, y ser capaz de evaluar de forma crítica como pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermedades.

CE 20.- Conocer los principios de manipulación de los ácidos nucleicos, así como las principales técnicas que permiten el estudio de la expresión y función de los genes.

CE25.- Saber buscar, obtener e interpretar la información de las principales bases

de datos biológicos (genómicos, transcriptómicos, proteómicos, metabolómicos y similares derivados de otros análisis masivos) y de datos bibliográficos, y usar las herramientas bioinformáticas básicas.

CE28.- Capacidad para transmitir información dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, incluyendo la elaboración, redacción y presentación oral de un informe científico.

CE29.- Adquirir la formación básica para el desarrollo de proyectos, incluyendo la

capacidad de realizar un estudio en el área de la Bioquímica y Biología Molecular,

de interpretar críticamente los resultados obtenidos y de evaluar las conclusiones alcanzadas.

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



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

**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. Imprinting y relación con lncRNA. Ejemplos de enfermedad.

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

**Tema 5. IDENTIFICACIÓN Y CARACTERIZACIÓN DE GENES HUMANOS.** Clonaje posicional y de posicional. Ejemplos. Secuenciación masiva de DNA: exoma celular, genoma. RNAseq.

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

**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 disomías uniparentales. Farmacogenética. Secuenciación masiva aplicable al diagnóstico clínico. Análisis del efecto de variantes. Efecto de mutaciones sobre el splicing.

**Tema 8. CROMOSOMAS.** Cromosomopatías. Detección de aneuploidias. Diagnóstico prenatal: invasivo y análisis de DNA fetal circulante. Cromosoma X: retraso mental asociado al cromosoma X. Alteraciones genómicas: detección y efecto de dosis. Citogenética molecular.

**Tema 9. DESÓRDENES DEL TEJIDO CONJUNTIVO.** Desórdenes del colágeno. Enfermedad de Marfan. Acondroplasias.

**Tema 10. DEFECTOS DE LA SANGRE.** Hemoglobinopatías.



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

**Tema 11. DEFECTOS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS.** Enfermedad de Lesh-Nyhan. Deficiencia en adenosina deaminasa.

**Tema 12. DEFECTOS EN EL TRANSPORTE DE MEMBRANA.** Canalopatías.

**Tema 13. GENÉTICA DE LOS CARACTERES MULTIFACTORIALES.** Enfermedades complejas. Genética de la enfermedad de Alzheimer. Neurogenética

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

- Human Molecular Genetics. Tom Strachan & Andrew P. Read, 4<sup>th</sup> 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.

Sesiones impartidas por especialistas invitados procedentes de la práctica clínica de la genética.

Además los estudiantes prepararán y expondrán artículos científicos relevantes en el campo para concretar y entender los aspectos impartidos en las clases teóricas. 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



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

momento del semestre, los estudiantes podrán concertar tutorías presenciales mediante solicitud vía correo electrónico, para solucionar dudas y tratar temas puntuales.

#### Actividades de evaluación

- Exposición de un artículo: Los alumnos, en grupos de 2 personas, presentarán y discutirán un artículo científico seleccionado. Los estudiantes que presentan deben hacer que el resto de los alumnos se involucre en la discusión.
- Trabajo escrito: A cada estudiante se le asignará un gen causante de alguna patología y tendrá que preparar un breve informe escrito (4 páginas como máximo) con las características genéticas, implicaciones en patología, modelos animales existentes y su contribución a la comprensión de las enfermedades asociadas, papel fisiológico de la proteína en el organismo.
- 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 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%)	





Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

	Realización de 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 examen final	25 h (16,6%)	
<b>Carga total de horas de trabajo: 25 horas x 6 ECTS</b>		<b>150 h</b>	

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

Los resultados del aprendizaje relacionados con las competencias enumeradas anteriormente serán evaluados como sigue:

##### 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) 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 el examen final de la asignatura.

2) Evaluación del trabajo escrito: El peso final de esta actividad será de un 5% de la calificación final

Examen final: Será una prueba escrita que supondrá el 75% 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.



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

### 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 75% de la calificación final. Para el 25 % 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	Horas no presenciales Independent study time
1	Organización del genoma humano.	3h	
2	Variación genética humana. Expresión génica	3h	
3	Secuenciación del genoma humano. Proyecto Encode.	3h	
4	Identificación de genes humanos	3h	
5	Complicaciones en los patrones de herencia	2h	
5	Avances metodológicos en diagnóstico molecular	2h	
7	Cromosopatías	4h	
8	Defectos del tejido conjuntivo	2h	
9	Defectos de la sangre	2h	
10	Defectos purinas y pirimidinas	2h	
11	Defectos transporte de membrana	1h	



Asignatura: Genoma y Enfermedad  
Código: 18236  
Centro: Ciencias  
Titulación: Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Optativa  
Nº de créditos: 6

Semana Week	Contenido Contents	Horas presenciales Contact hours	Horas no presenciales Independent study time
12	Genética de caracteres multifactoriales	4h	
	Expertos y talleres de alumnos	9h	
	Examen	3h	
		43 horas	

\*Este cronograma tiene carácter orientativo. Las casillas se pueden subdividir para dar cabida a distintas sesiones a lo largo de una misma semana. En la casilla de horas no presenciales conviene indicar con precisión el trabajo que deben realizar los estudiantes durante su tiempo de estudio personal