



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

1. ASIGNATURA / COURSE TITLE

Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana/ **Clinical Biochemistry and Human Functional Genomics**

1.1. Código / Course number

18532

1.2. Materia / Content area

Bioquímica, Biofísica, Biología Molecular y Genómica/ **Biochemistry, Biophysics, Molecular Biology and Genomics**

1.3. Tipo / Course type

Formación obligatoria / **Compulsory subject**

1.4. Nivel / Course level

Grado / **Bachelor (first cycle)**

1.5. Curso / Year

3º/ **3º**

1.6. Semestre / Semester

2º / **2nd (Spring semester)**

1.7. Lengua de impartición / imparting language

Clases, seminarios y exámenes serán preferentemente en español y materiales de lectura fundamentalmente en inglés / **lectures, seminars and exams will be preferentially in Spanish and reading materials will be provided in English**



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

1.9. Requisitos previos / Prerequisites

Conocimientos básicos de Bioquímica y Biología Molecular, Genética, Fisiología, Estadística y Patología General. Conocimiento medio de inglés, lectura y comprensión de literatura científica.

Basic knowledge of Biochemistry and Molecular Biology, Genetics, Physiology, Statistics and General Pathology. English intermediate level, reading and comprehension of scientific literature

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

La asistencia a las presentaciones por el profesor y las actividades en clase regular es muy recomendable / Attendance to teacher presentations and in-class activities are strongly recommended.

La asistencia a Seminarios Interactivos es obligatoria / Attendance to Interactive Seminars is compulsory

Los estudiantes tanto para las clases regulares como para los seminarios deberán llevar su ordenador portátil, tableta o teléfono móvil con conexión a internet para las actividades del curso.

Both to regular class and seminars the students should carry their own personal computer, tablet or mobile phone with internet connection for the course activities.

1.11. Datos del equipo docente / Faculty data

Docente / Lecturer(s) **JOSÉ GONZALEZ CASTAÑO** (Coordinador/Coordinator)

Departamento de Bioquímica / Department of Biochemistry

Facultad de Medicina/ Faculty of Medicine

Despacho - B-13 / Office – B-13

Teléfono / Phone: +34 91 497 5427

Correo electrónico/Email: joseg.castano@uam.es

Página web/Website: <http://www.bq.uam.es/>

Horario de atención al alumnado/Office hours: previa cita por e-mail/ previous e-mail appointment



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

Docente / [Lecturer\(s\)](#) **JESÚS SOLERA GARCÍA**

Departamento de Bioquímica / [Department of Biochemistry](#)

Facultad de Medicina/ [Faculty of Medicine](#)

Despacho / [Office](#) Despacho Edificio Quirúrgico Planta -2 INGEMM

Hospital Universitario La Paz. C/ Arzobispo Morcillo, 4

Teléfono / [Phone](#): +34 91 2071010 (Ext. 258)

Correo electrónico/[Email](#): jesus.solera@uam.es

Página web/[Website](#): <http://www.bq.uam.es/>

Horario de atención al alumnado/[Office hours](#): previa cita por e-mail/ [previous e-mail appointment](#).

Docente / [Lecturer](#) **OSCAR MARTÍNEZ-COSTA PÉREZ**

Departamento de Bioquímica / [Department of Biochemistry](#)

Facultad de Medicina / [Faculty of Medicine](#)

Despacho B45 - Módulo B / [Office B45 - Module B](#)

Teléfono / [Phone](#): + 34 91 497 5332

Correo electrónico / [E-mail](#): oscar.martinez@uam.es

Página Web/ [Website](#): <http://www.bq.uam.es/>

Horario de atención al alumnado/[Office hours](#): previa cita por e-mail/ [previous e-mail appointment](#).

Docente / [Lecturer](#) **AURORA SÁNCHEZ PACHECO**

Departamento de Bioquímica/ [Department of Biochemistry](#)

Facultad de Medicina/ [Faculty of Medicine](#)

Despacho 0.4 - Módulo / [Office 0.4. - Module](#): Instituto Investigaciones Biomédicas

Alberto Sols. Arturo Duperier, 4. 28029 Madrid

Teléfono / [Phone](#): +34 91 585 448

Correo electrónico/[Email](#): asanchez@iib.uam.es

Página web/[Website](#): <http://www.bq.uam.es/>

Horario de atención al alumnado/[Office hours](#): previa cita por e-mail/ [previous e-mail appointment](#).

Docente / [Lecturer](#) **JUAN J. ARREDONDO LAMAS**

Departamento de Bioquímica/ [Department of Biochemistry](#)

Facultad de Medicina/ [School of Medicine](#)

Despacho B-20 - Módulo B / [Office B-20 - Module B](#)

Teléfono / [Phone](#): +34 91 497 5402

Correo electrónico/[Email](#): jjarredondo@iib.uam.es

Página web/[Website](#): <http://www.bq.uam.es/>

Horario de atención al alumnado previa cita/[Office hours by appointment](#)

Horario de atención al alumnado/[Office hours](#): previa cita por e-mail/ [previous e-mail appointment](#)



1.12. Objetivos del curso / Course objectives

Objetivos: Conocer, valorar críticamente y saber utilizar la información genética y la genómica funcional para explicar la interacción de herencia y medio ambiente en el fenotipo enfermo en diferentes poblaciones humanas. Conocer, valorar críticamente y aplicar biomarcadores para la prevención, diagnóstico y seguimiento de las enfermedades. Explicar y aplicar el conocimiento de los mecanismos a nivel molecular, celular y de sistema de las enfermedades crónicas prevalentes y evaluar críticamente nuevas terapias celulares y moleculares.

Nivel de los objetivos

El nivel de los resultados del aprendizaje y cualificación a alcanzar por los estudiantes al completar esta asignatura en relación a su temática, Bioquímica Clínica y Genómica Funcional humana, se describen a continuación.

Conocimiento

Amplios conocimientos especializados, fácticos y teóricos, en el campo de la bioquímica clínica y la genética funcional humana, siendo consciente de los límites de esos conocimientos

Destreza

Gama completa de destrezas cognitivas y prácticas necesarias para realizar una evaluación crítica y plantear proposiciones justificadas frente a situaciones o problemas en general y en el campo de la bioquímica clínica y genética funcional humana.

Competencia

Labores de gestión y supervisión en contextos de actividades de trabajo o estudio en las que puedan producirse cambios imprevisibles. Revisión y desarrollo del rendimiento propio y ajeno

Los resultados esperables del aprendizaje en esta asignatura son:

Conocimiento

1. Describir los elementos funcionales del genoma humano, sus orígenes evolutivos, sus interacciones y las consecuencias de los cambios genéticos y epigenéticos en la adaptación y en el estado de salud.
2. Describir los tipos y frecuencias de la variación genética y sus consecuencias en la salud de diferentes poblaciones humanas.
3. Describir las diferentes formas de transmisión genética en familias y las implicaciones para la salud de los miembros de la familia.
4. Definir y describir los principales términos usados en genómica funcional humana.
5. Describir las bases para la validación y significación clínica de biomarcadores.
6. Describir los principales mecanismos moleculares de respuesta celular al daño agudo y crónico.



7. Describir los mecanismos moleculares, bioquímicos, celulares y a nivel de sistema que generan biomarcadores utilizables para prevención, diagnóstico y seguimiento de la enfermedad.
8. Describir las bases de la terapia celular y molecular

Destreza

0. Demostrar un pensamiento crítico frente a diferentes contenidos informacionales y contextuales en general y en el área de la bioquímica clínica y la genómica funcional humana y usar esa destreza para guiar la acción y conducta
 1. Explicar cómo la variación a nivel génico altera las propiedades físicas y químicas de los sistemas biológicos y como estos, a su vez, influyen en la salud.
 2. Explicar cómo los factores genéticos y ambientales interactúan para producir fenotipos y proporcionan las bases para la variación individual en respuesta a enfermedad y agentes tóxicos, farmacológicos u otras exposiciones ambientales.
 3. Aplicar el conocimiento de los test genéticos para proporcionar consejo a pacientes basado en la mejor evidencia.
 4. Aplicar el conocimiento de los mecanismos bioquímicos, celulares y de sistemas para mantener la homeostasis y de la desregulación de esos mecanismos, para la prevención, el diagnóstico y el manejo de la enfermedad.
 5. Aplicar el conocimiento de las respuestas al daño agudo y crónico, desde el punto de vista bioquímico y molecular para evaluar la significación clínica de biomarcadores.
 6. Aplicar el conocimiento de las bases celulares y moleculares de las enfermedades crónicas prevalentes para explicar el fenotipo de la enfermedad y la identificación de nuevas dianas terapéuticas.
 7. Aplicar el conocimiento de la terapia celular y molecular para proporcionar consejo basado en la mejor evidencia a pacientes.

Competencia

Gestión y supervisión en contextos de actividades de trabajo o estudio.
Revisión y desarrollo del rendimiento propio y ajeno.

En consecuencia, los estudiantes en esta asignatura trabajarán hacia la adquisición de las siguientes “competencias” del Grado de Medicina de la UAM.

Competencias generales.

- C G 7. Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida y en los dos sexos.
- C G 9. Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.
- C G 10. Comprender y reconocer los agentes causantes y factores de riesgo



que determinan los estados de salud y el desarrollo de la enfermedad.

C G 11. Comprender y reconocer los efectos del crecimiento, el desarrollo y el envejecimiento sobre el individuo y su entorno social.

C G 12. Comprender los fundamentos de acción, indicaciones y eficacia de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible.

C G 34. Tener, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo, con escepticismo constructivo y orientado a la investigación.

C G 35. Comprender la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades.

C G 36. Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información.

Competencias específicas

C E 1.18 Interpretar una analítica normal.

C E 4.1 Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos. **C E 4.2** Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen.

C E 4.3 Conocer las características de los tejidos en las diferentes situaciones de lesión, adaptación y muerte celular.

C E 4.5 Alteraciones del crecimiento celular.

C E 4.7 Marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico.

C E 4.31 Saber cómo obtener y procesar una muestra biológica para su estudio mediante los diferentes procedimientos diagnósticos.

C E 4.37 Valorar el estado nutricional y elaborar una dieta adecuada a las distintas circunstancias.

C E 4.39 Saber interpretar los resultados de las pruebas diagnósticas del laboratorio para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.

Competencias transversales

C T 1. Capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.

C T 2. Capacidad para trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida.

C T 3. Compromiso ético y preocupación por la deontología profesional.

C T 4. Capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo.

C T 5. Capacidad para aplicar los principios del método científico.

C T 6. Capacidad para reconocer y analizar un problema, identificando sus componentes esenciales y planear una estrategia científica para resolverlo. **C T 7.** Capacidad para utilizar las herramientas informáticas básicas para la comunicación, la búsqueda de la información y el tratamiento de datos en su actividad profesional.

C T 8. Capacidad de lectura de textos científicos en inglés.

C T 9. 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



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

Objectives: Know, critically evaluate and know how to use genetic information and functional genomics to explain the interplay of heredity and environment on the disease phenotype in different human populations. To know, critically evaluate and apply biomarkers for the prevention, diagnosis and management of diseases. To explain and apply the knowledge of the molecular, cellular and system-level mechanisms of chronic diseases to critically evaluate new cell and molecular therapies.

Level of objectives

The level of learning outcomes and qualification to be reach by students after completing this course on the subject, Clinical Biochemistry and Human Functional Genomics, are as follows:

Knowledge

Comprehensive, specialised, factual and theoretical knowledge within the field of clinical biochemistry and human functional genetics and an awareness of the boundaries of that knowledge.

Skill

A comprehensive range of cognitive and practical skills required to perform a critical evaluation and to provide justified propositions to situations or problems in general and in the field of clinical biochemistry and human functional genomics.

Competence

Exercise management and supervision in contexts of work or study activities where there is unpredictable change. Review and develop performance of self and others

The expected outcomes of learning in this course are:

Knowledge

1. Describe the functional elements in the human genome, their evolutionary origins, their interactions, and the consequences of genetic and epigenetic changes on adaptation, health and disease.
2. Describe the major forms and frequencies of genetic variation and their consequences on health in different human populations.
3. Describe the various patterns of genetic transmission within families and implications for the health of family members.
4. Define and describe the main terms of common use in human functional genomics.
5. Describe the basis for validation and clinical relevance of biomarkers.
6. Describe the main molecular mechanisms of cell response to acute and chronic injury.
7. Describe the molecular, biochemical, cellular and systems-level mechanisms that generate biomarkers for prevention, diagnosis and management of disease.
8. Describe the basis of cell and molecular therapy.

Skills

0. Demonstrate a critical thinking approach to different informational contents and contexts in general and in the field of clinical biochemistry and human functional genomics and as a consequence use that skill to guide action and behavior.
1. Explain how variation at the gene level alters the chemical and physical properties



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

of biological systems, and how they, in turn, influence health.

2. Explain how genetic and environmental factors interact to produce phenotypes and provide the basis for individual variation in response to disease, toxic, pharmacological, or other environmental exposures.
3. Apply knowledge of genetic testing to provide best-evidence advice to patients.
4. Apply knowledge of molecular, biochemical, cellular, and systems-level mechanisms that maintain homeostasis, and its dysregulation to the prevention, diagnosis, and management of disease.
5. Apply knowledge of cellular responses to acute and chronic injury from a biochemical and molecular point of view to evaluate the clinical relevance of biomarkers.
6. Apply knowledge of the cellular and molecular basis of prevalent chronic diseases to explain the disease phenotype and identification of new therapeutical targets
7. Apply the knowledge of cell and molecular therapy to provide best-evidence advice to patients

Competence

Management and supervision in contexts of work or study activities. Review and develop performance of self and others

Accordingly, students in this course will work towards the acquisition of the following skills described in the undergraduate program of the UAM Medical School.

General Skills

C G 7 Understand and recognize the structure and normal function of human body, at the molecular, cellular, tissue, organ and system levels, and over life cycle and for either sexes.

C G 9 Understand and recognize the effects, mechanisms and manifestations of disease on the structure and function of the human body.

C G 10. Understand and recognize the causative agents and risk factors that determine health and disease development.

C G 11. Understand and recognize growth, development and Laing effects on human subjects and his social environment..

C G 12 Understand and recognize the action, indications and efficacy of therapeutical interventions, based on the best scientific evidence.

C G 34. Develop a critical, creative, based on skeptical constructivism and research oriented attitude in the professional practice.

C G 32. Know-how to use information and communication technologies in clinical, therapeutic and research activities

C G 35. Understand the importance and limitations of scientific knowledge in the study, prevention and management of diseases.

C G 36. Being able to formulate hypothesis, collect and critically evaluate the information for problem-solving, following the scientific method.

Specific skills



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

C E 1.18 Interpret a normal blood and urine analysis.

C E 4.1 Evaluate the risk/benefit relationship in diagnostic and therapeutic procedures. **C E 4.2** Know the indications to perform biochemical, haematological, immunological, microbiological, pathological and image tests on patients .

C E 4.3 Know the characteristics of tissues in the different stages of injury, adaptation and cell death..

C E 4.5 Cell growth and division disorders.

C E 4.7 Biochemical, cytogenetic and molecular biology markers applied to clinical diagnosis.

C E 4.31 know how to obtain and process a biosample for use in the different diagnostic procedures.

C E 4.37 Evaluate the nutritional status and elaborate an adequate diet for the different circumstances.

C E 4.39 Know to interpret the results of lab diagnostic test for problem solving, following the scientific method.

Transversal Skills

C T 1. Critical and self-critical reasoning.

C T 2. Collaborate and share responsibilities in team working.

C T 3. Ethical compromise and adhesion to professional deontology.

C T 4. Self-learning and independent work

C T 5. Apply the principles of scientific method.

C T 6. Recognize and analyze problems identifying its essential components and planning a scientific stagey for problem-solving..

C T 7. Use of basic informatics tools for communication, search and retrieval of information and data management in the professional activity. .

C T 8. Reading and comprehension of scientific papers in English.

C T 9. Clear and efficient communication of scientific information, including the ability to make an oral and written presentation of a report to a professional audience and to understand the language and proposals of other specialists.

1.13. Contenidos del programa / Course contents

Lecciones magistrales y actividades en clase

0. Introducción a la asignatura. Objetivos, conocimientos, destrezas, competencias y metodología de la asignatura. **Actividad en clase:** Introducción al Pensamiento Crítico: tests iniciales, hechos, opiniones, creencias, proposiciones, verdad. Información, relevancia y confiabilidad.

1. Evolución y el genoma humano. La familia de los mamíferos y las restricciones en la evolución humana. Los grandes simios y los homínidos, comparaciones de genomas. La ruta fuera de África, las variaciones en los cromosomas. Midiendo la evolución y la selección en la población humana actual. **Actividad en clase:** pensamiento critico; información y confiabilidad,



2. **Heredabilidad y ambiente.** Herencia genética, epigenética, ecológica y cultural y efectos parentales que contribuyen a la heredabilidad genética y no genética en la transmisión de variaciones fenotípicas a través de generaciones. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, un texto literario.

3. **Organización y expresión del genoma humano.** Elementos funcionales en el genoma humano. Interacción de cambios genéticos y epigenéticos. Relevancia para la adaptación, salud y enfermedad **Actividad en clase:** pensamiento crítico, un texto literario.

4. **Polimorfismos genéticos.** Mapeo de ligamiento, desequilibrio y haplotipos. Variaciones en el número de copias y polimorfismos de un solo nucleótido (SNP). Estudios de asociación a genoma global (GWAS). Genómica personal. Consecuencias en la salud y en la enfermedad de los polimorfismos en diferentes poblaciones humanas. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, un texto literario.

5. **Estudios de genómica funcional.** Abordaje de biología de sistemas (“omics”) para comprender las variaciones de las propiedades de los sistemas biológicos y su aplicación al estado de salud y enfermedad. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, analogía.

6. **Biomarcadores.** Concepto de biomarcador. Nuevos biomarcadores. Criterios de validación de biomarcadores y relevancia clínica. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, analogía.

7-8. **Test genéticos.** Principios, indicaciones y manejo. Rastreo de portadores, preimplantación, prenatal. Test diagnóstico, rastreo de recién nacidos. Estudios genealógicos. Diagnóstico presintomático, confirmatorio en un individuo sintomático. Test genéticos forenses e identificación. **Actividad en clase:** Pensamiento crítico: inferencia causal y diagnóstica.

9-11. **Metabolitos, proteínas y enzimas como biomarcadores.** Obtención de muestras biológicas humanas, procesamiento, almacenamiento y procesamiento en el laboratorio. Utilidad clínica de las determinaciones bioquímicas. Metabolitos más comúnmente analizados y su significación clínica. Determinación de proteínas en suero y plasma y su significación clínica. Determinación de enzimas e isozimas y su aplicación en la práctica clínica.

12. **Marcadores bioquímicos de la función renal.** Marcadores bioquímicos de la función glomerular, tubular y endocrina del riñón. Interpretación de un análisis de orina y correlación con el análisis de sangre. Calculos renales. Fracaso renal.

13. **Marcadores bioquímicos de la función hepática.** Biomarcadores de las funciones secretora y excretora del hígado y su relevancia clínica. Biomarcadores del fracaso hepático agudo y crónico. Marcadores bioquímicos de la homeostasis del metabolismo del hierro y su relevancia clínica.

14-15. **Marcadores bioquímicos de la función del tracto gastro-intestinal y el páncreas exocrino.** Estudios bioquímicos y exploración funcional de la digestión de alimentos y la absorción intestinal. Biomarcadores enzimáticos de la función y daño pancreático. Marcadores bioquímicos de la malnutrición calórica y proteica. **Actividad en clase:** Pensamiento crítico: inferencia causal y diagnóstica.

16. **Genómica funcional en el estudio de los mecanismos de las enfermedades.** Mecanismos generales a nivel molecular, bioquímico, celular y de sistemas implicados en la interacción genética y ambiente dando lugar a los fenotipos de las enfermedades. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, un resumen científico

17-19. **Genómica funcional de la obesidad, diabetes y aterosclerosis.** Aproximación de biología de sistemas a los mecanismos de la obesidad, diabetes y



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

aterosclerosis. Factores genéticos y ambientales, Estudios GWAS, variantes génicas raras, Genes mendelianos. Trastornos metabólicos. Mecanismos epigenéticos y transcripcionales en la respuesta del páncreas endocrino, hígado, músculo, tejido adiposo y vasos sanguíneos al stress celular. Nuevas dianas terapéuticas. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, un resumen científico

20-22. **Genómica funcional de la degeneración cerebral.** Aproximación de biología de sistemas a los mecanismos de la neurodegeneración. Factores genéticos y ambientales. Estudios GWAS, variantes génicas raras, Genes mendelianos. Mecanismos epigenéticos y transcripcionales en la respuesta del cerebro al stress celular promovido por el envejecimiento, fallo en la proteostasis y stress oxidativo. Nuevas dianas terapéuticas. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, rejuvenecimiento cerebral.

23-25. **Genómica funcional de la biología del cáncer.** Abordaje de la biología de sistemas a la biología del cáncer. Factores genéticos y ambientales, Estudios GWAS, variantes génicas raras, Genes mendelianos. Mutaciones somáticas; oncogenes y genes supresores. Mecanismos epigenéticos y transcripcionales en el proceso de tumorigénesis y metástasis. Trastornos metabólicos de las células cancerosas, Células madre tumorales. Nuevas dianas terapéuticas. **Actividad en clase:** pensamiento crítico, rejuvenecimiento multisistémico

26. **Genómica funcional de los trastornos psíquicos.** Desarrollo cerebral y diagnóstico de los trastornos psíquicos. Problemas de diagnóstico y biomarcadores. Efectos poligénicos y pleiotrópicos. Pleiotropía de SNPs y CNVs en diferentes trastornos psíquicos. Modelos experimentales. Vías hacia la medicina de precisión en los trastornos psíquicos.

27. **Aplicaciones de la genómica funcional a la terapia celular y molecular.** Principios generales de terapia celular, molecular y génica. Seleccionando dianas basadas en un abordaje genómico funcional. Vectores de terapia génica. Resultados de la intervención génica y análisis funcional genómico. Aplicaciones clínicas. Consideraciones éticas y legales.

Lectures and in-class activities

0. **Introduction.** Objectives, knowledge, skills, competence and methodology of the course. **In-class activity:** Introduction to Critical Thinking, initial tests, facts, opinions, beliefs, propositions, truth. Information, relevance and trustworthiness.

1. **Evolution and the human genome.** The mammal family and constraints in human evolution. The big apes and the hominids, genome comparisons. The way out of Africa. X-, Y- and autosomal variations. Measuring evolution and selection in present human populations. **In-class activity:** critical thinking, information relevance and trustworthiness.

2. **Heritability and environment.** Genetic, epigenetic, ecological and cultural inheritance and parental effects contributions of genetic and non-genetic heritability to the transmission of phenotypic variation across generations. **In-class activity:** critical thinking, a literary text.

3. **Organization and expression of the human genome.** Functional elements in the human genome. Interaction of genetic and epigenetic changes. Relevance to adaptation, health and disease. **In-class activity:** critical thinking, a literary text.

4. **Genetic polymorphisms.** Linkage mapping, disequilibrium and haplotypes. Copy Number and SNP variations. Genome wide association studies (GWAS). Personal genomics. The consequences of polymorphisms on health and disease in different human populations. **In-class activity:** critical thinking, a literary text.



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

5. **Functional genomic studies.** System-biology approach (“omics”) to understand variations in the properties of biological systems and its application to human health and disease. **In-class activity:** critical thinking, analogy.

6. **Biomarkers.** The concept of biomarkers. New biomarkers. Criteria of biomarker validation and clinical relevance. **In-class activity:** critical thinking, analogy.

7-8. **Genetic testing.** Principles, indications and management. Carrier screening, preimplantation, prenatal. Diagnostic testing, newborn screening. Genealogical DNA. Presymptomatic, confirmational diagnosis of a symptomatic individual. Forensic/identity testing. **In class activity:** critical thinking, causal and diagnostic inference.

9-11. **Metabolites, proteins and enzymes as biomarkers.** Obtaining human biosamples, processing, storage and laboratory processing. Biobanking for research purposes. Clinical utility of biochemical determinations. Most common determined metabolites and their clinical relevance. Serum and plasma protein profiling and their clinical significance. Enzymes and isoenzyme determination and their relevance in clinical practice.

12. **Biochemical markers of renal function.** Biochemical markers of renal glomerular, tubular and endocrine function. Urinalysis report interpretation and correlation with blood analysis. Kidney stones. Renal failure.

13. **Biochemical markers of liver function.** Biomarkers of the secretory and excretory functions of liver and their clinical relevance. biomarkers of acute and chronic liver failure. Biochemical markers of the homeostasis of iron metabolism and their clinical relevance.

14-15. **Biochemical markers of the function of the gastrointestinal tract and the exocrine pancreas.** Biochemical studies and functional exploration of food digestion and intestinal absorption. Enzyme biomarkers of pancreatic function and damage Biochemical markers of caloric and protein malnutrition.. **In class activity:** critical thinking, causal and diagnostic inference.

16. **Functional genomics in the study of the mechanisms of diseases.** The molecular, biochemical, cellular and system-level general mechanisms implicated in the genetic and environmental interactions given rise to disease phenotypes. **In- class activity:** critical thinking, a scientific abstract

17-19. **Functional genomics of obesity, diabetes and atherosclerosis.** System biology approach to the mechanisms of obesity, diabetes and atherosclerosis Genetic and environmental factors. GWAS studies. rare gene variants. Mendelian genes. Metabolic disturbances. Epigenetic and transcriptional mechanisms in the response of endocrine pancreas, liver, muscle, adipose tissue and blood vessels to cellular stress. New therapeutic targets. **In-class activity:** critical thinking, a scientific abstract.

20-22. **Functional genomics of brain degeneration.** System biology approach to the mechanisms of neurodegeneration. Genetic and environmental factors. GWAS studies. Rare gene variants. Mendelian genes. Epigenetic and transcriptional mechanisms in the response of brain to cellular stress promoted by aging, failure of proteostasis and oxidative stress. New therapeutic targets. **In-class activity:** critical thinking, brain rejuvenation.

23-25. **Functional genomics of the biology of cancer.** System biology approach to cancer biology. Genetic and environmental factors. GWAS studies. Rare gene variants. Mendelian genes. Somatic mutations: oncogenes and suppressor genes. Epigenetic and transcriptional mechanisms in the process of tumorigenesis and metastasis. Metabolic disturbances of cancer cells. Cancer stem cells. New therapeutic targets. **In-class activity:** critical thinking, multisystem rejuvenation.



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

26. Functional genomics of psychic disorders. Brain development and diagnose of psychic disorders. Diagnostic and biomarkers problems. Polygenic and pleiotropic effects. Pleiotropy of SNPs and CNVs in different psychic disorders. Experimental models. Pathways to precision medicine of psychic disorders..
27. Applications of functional genomic studies to cell and molecular therapy. General principles of cell, molecular and gene therapies. Selecting targets based on a functional genome approach. Vectors for gene therapy. Results of genetic intervention and functional genomic analysis. Clinical applications. Ethical and legal considerations.

Presencial, total 28 horas/ / Presential, total 28 hours.

TRABAJO EN EQUIPO y SEMINARIOS INTERACTIVOS

Actividades en clase se desarrollaran como trabajo en grupo mediante herramientas en la pagina Moodle de la asignatura.
Seminarios (SI) de casos prácticos basados en la aplicación de la genética humana, la bioquímica clínica (biomarcadores) y la genómica funcional para la comprensión de los mecanismos y el fenotipo de las enfermedades humanas.

Cada una de las tres sesiones:

2 horas de presentación, iniciación, realización de la actividad seguida de discusión.

Seguimiento y presentación del trabajo vía Moodle de la actividad.

TEAMWORKING and INTERACTIVE SEMINARS

In-Class activities based on team-working will be developed using tools available at the Moodle page of the course

Case-oriented seminars (IS) based on application of human genetics, clinical biochemistry (biomarkers) and functional genomics to understand the mechanisms and phenotype of human diseases,

Each of the three sessions:

2 hour presentation, beginning and execution of the activity followed by discussion.

Follow-up and work presentation via Moodle of the activity.

Presencial, total 6 horas/ Presential, total 6 hours

AUTOAPRENDIZAJE y AUTOEVALUACION

Los materiales estarán disponibles en la página Moodle de la asignatura y permitirán al estudiante el autoaprendizaje en módulos.

Modulo 0 Pensamiento crítico (Actividad en Clase)

Modulo 1, Análisis de pedigrees de enfermedades monogénicas Modulo 2. Uso de los marcadores bioquímicos en la práctica clínica. Modulo 3. Revisando los mecanismos moleculares de las enfermedades



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

SELF-LEARNING AND SELF-EVALUATION.

Materials available on Moodle web page of the subject will allow the student self-learning based on modules:

Module 0 Critical thinking (in-Class Activity)

Module 1. Pedigree analysis of single gene diseases. Module 2. Use of biochemical markers in clinical practice Module 3. Reviewing molecular mechanisms of disease

No presencial/ No presential

1.14. Referencias de consulta / Course bibliography

LIBROS **negrita los más recomendados**) / **BOOKS (bold highlights highly recommended)**

- Clinical Biochemistry: Metabolic and Clinical Aspects. Ed.W.J. Marshall y S.K. Elsevier 2 edition (2008).
- **Clinical Biochemistry , An Illustrated Colour Text 4ª edición. Allan Gaw, Michael J. Murphy, Robert A. Cowan, Denis St. J. O'Reilly, Michael J. Stewart, and James Shepherd, MD. Elsevier, (2008)**
- Bioquímica Clínica. Ed. F. González Sastre. Barcanova, (1994).
- Química Clínica. L.A. Kaplan y A.J. Pesce. Panamericana. Buenos Aires (1989).
- Química Clínica. S.C. Anderson y S. Cockayne. Interamericana- McGraw-Hill. Méjico, (1995).
- Bioquímica Clínica. J.M. González de Buitrago. McGraw Hill-Interamericana (1998)
- Principles of Molecular Medicine. J.L. Jameson et al. Humana Press, New Jersey, (2006).
- **Human Molecular Genetics. T. Strachan y A.P. Read. 4ª edición Strachan and Read (Garland Science, 2010)**

Textos electrónicos / **e-books**

Colección de libros en PubMed de acceso libre / **Free books on Pubmed**

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=Books>

Help me to understand genetics <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook>

Genómica funcional comparada/Comparative functional genomics

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/research/function.s.html

Direcciones de Internet de revistas generales y otros enlaces de interés / **web pages of recommended journals and other interesting links**



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

Scientific American <http://www.sciam.com> New Scientist
<http://www.newscientist.com> The Scientist <http://www.the-scientist.com/>
Nature <http://www.nature.com>
Cell <http://www.cell.com/>
Science <http://www.sciencemag.org/>
New England Journal of Medicine <http://www.nejm.org/>
Nature Review in Genetics <http://www.nature.com/nrg/index.html>
Nature Genetics <http://www.nature.com/ng/index.html>
Nature Medicine <http://www.nature.com/nm/index.html>

Materiales adicionales de lectura se suministrarán en la página Moodle de la asignatura/[Further reading materials will be provided on the Moodle webpage of the course](#)

2. Métodos docentes / **Teaching methodology**

Actividades presenciales

1. **Clases teóricas y actividades en clase.** El profesor explicará parte de los contenidos del programa de la asignatura y en las actividades en clase se desarrollarán las destrezas básicas y específicas. Los estudiantes adquirirán la destreza de dirigir su propio proceso de aprendizaje con los materiales suministrados.

2. **Seminarios Interactivos.** El contenido de los casos prácticos de los semanarios interactivos estará focalizado hacia la adquisición del conocimiento y destrezas resultantes de la implementación de abordajes genómicos funcionales básicos para la comprensión de los mecanismos del fenotipo enfermo y el uso de biomarcadores para la prevención, diagnóstico, seguimiento y tratamiento de enfermedades. La asistencia a los Seminarios Interactivos es obligatoria. Cada una de las tres sesiones tendrá la siguiente organización:

- 2 h presencial, donde se hará la presentación de los problemas basados en casos prácticos y se suministrará indicaciones a los estudiantes para su solución, seguida de una discusión general de las soluciones.
- Trabajo personal de los estudiantes con asistencia tutorial vía página Moodle para elaborar las soluciones escritas a los problemas de los casos prácticos suministrados. El informe escrito tendrá que ser cargado en la página Moodle en fechas predeterminadas.

3. **Actividades de evaluación.** La evaluación, acoplada al patrón de aprendizaje, contribuirá de forma significativa a mejorar la calificación final de los estudiantes. Esta metodología de evaluación promoverá el estudio productivo y consistente y la adquisición de conocimientos, destrezas y competencia de la asignatura.

Exámenes

Habrán un examen a mediados del semestre y un examen final de la asignatura



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

completa. El examen intermedio valdrá 3 puntos para la nota final y el examen global de la asignatura 6 puntos. El primer examen tratará sobre los contenidos explicados anteriores a la fecha del examen (Temas 1-5, 7-8), incluyéndose: lecciones, actividades en clase y seminario interactivo y el Examen Final cubrirá el contenido entero de la asignatura. El examen intermedio durará hasta un máximo de 60 min. El examen final durará 2h. La participación activa de los estudiantes en las actividades en clase y en los Seminarios Interactivos se valorará hasta un máximo de 1 punto.

Actividades Supervisadas.

4. **Tutorías.** Durante las sesiones de tutorías, se atenderán las dudas de los estudiantes sobre las diferentes actividades que deben llevar a cabo. Las tutorías serán no presenciales a través de la pagina Moodle de la asignatura, aunque los estudiantes podrán acordar una tutoría presencial con el profesor correspondiente.

Actividades no supervisadas

Los estudiantes llevarán a cabo las siguientes actividades no supervisadas: Estudio, auto-aprendizaje auto-evaluación, trabajo en equipo e individual para las actividades en clase y Seminarios Interactivos, aprendizaje con los módulos de la plataforma Moodle y preparación para las evaluaciones.

Contact activities:

1. **Lectures and in-class activities.** Lecturer will explain part of the contents of the course programme and in-class activities will develop basic and specific skills. The students are supposed to master their learning process using all materials made available to them.

2. **Interactive Seminars.** The case-oriented practical contents of the Interactive Seminars will be geared towards the acquisition of knowledge and skills resulting from the implementation of basic functional genomic approaches to comprehend the mechanism of the disease phenotype and the use of biomarkers for the prevention, diagnosis, follow-up and treatment of the disease condition. Attendance to the Interactive Seminars is compulsory. Each of three sessions will have the following organization:

- 2 h contact session, where the case-oriented problems will be presented and directions will be provided to students towards the solution. There will be a general discussion of the solutions to solve the case-oriented problems.
- Personal work of the students with tutorial assistance on the Moodle web page to elaborate the written solutions to the case-oriented problems. Those written reports will have to be loaded on the Moodle web page at predetermined dates.

3. **Assessment activities.** Assessment, matched to the pattern of learning, will contribute significantly to improve the final scores of students. This approach will encourage productive and consistent study and acquisition of the knowledge, skills and competence of the course.

Exams

There will be one mid-term exam during the semester and a comprehensive Final



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

Exam. The mid-term exam will be worth 3 points and the final exam 6 points. The mid-term exam will deal with material covered during the preceding exam-free sessions (Topics 1-5 and 7-8), including: lectures, in-class activities and Interactive seminar and the Final Exam will cover the entire contents of the course. Mid-term exam will last up to 60 minutes. The Final Exam will last 2h. The active participation of students in the in-class activities and interactive seminars will be assessed with a maximal score of 1 point.

Supervised activities.

5. **Tutorials.** During tutoring sessions, student's queries on the different activities to be performed by students will be addressed. Tutorials will be non-presential through the Moodle web page of the course, while students may ask for a presential session upon agreement with the corresponding professor.

Unsupervised activities:

The students will perform the following unsupervised activities: Study, self-learning and self-evaluation, individual and team working for in-class activities and case-oriented Interactive Seminars, web learning modules based on Moodle platform, and preparation for assessments.

3. Tiempo de trabajo del estudiante / Student workload

| Tipo de actividad/Type of activity | ACTIVIDAD/ACTIVITY | TIEMPO/TIME (horas/hours) | Porcentaje |
|--|--|---------------------------|------------|
| PRESENCIAL / PRESENCIAL (38 %) | Clases de teoría y actividades en clase/Lectures and in-class activities | 28 | 38% |
| | Seminarios interactivos. Asistencia obligatoria / Interactive Seminars. Compulsory attendance | 6 | |
| | Evaluación / Assessment | 3 | |
| | Tutoría personal o en grupos/ Personal or group tutorials | 1 | |
| NO PRESENCIAL / NO PRESENCIAL (62 %) | Estudio clases teóricas , autoaprendizaje, autoevaluación / actividades en clase Study of lectures, self-learning, self-evaluation/ in-class activities | 41 | 62 % |
| | Preparación de Seminarios Interactivos/ Preparation of Interactive Seminars | 15 | |
| | Estudio para evaluaciones / Study for assessments. | 6 | |
| Carga total de horas de trabajo: 25 horas por 4 ECTS | | 100 | |



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

| Actividades a Evaluación/ Activities to be assessed | Tipo de examen/ Type of examination | horas presenciales/ presential hours | % Nota final/ % final score |
|---|---|---|--------------------------------------|
| Convocatoria Ordinaria/Ordinary call | | | |
| Lecciones, Actividades en Clase/ Seminarios Interactivos y autoaprendizaje (intermedio) / Lectures, in-class activities and Interactive Seminars (mid-term) | Test y/o razonadas cortas (eval. Intermedia)/ multiple-choice and/or short essays (mid-term) | Hasta 1h/ Up to 1h | 30% |
| Lecciones, Actividades en Clase/ Seminarios Interactivos y autoaprendizaje (final) / Lectures, in-class activities and Interactive Seminars (final) | Test y/o razonadas cortas. (Examen Final)/ multiple-choice and/or short essays (Final Exam) | 2h | 60% |
| Actividades en clase y Seminarios Interactivos/ In-class activities and Interactive Seminars | Participación activa en actividades en clase y Seminarios Interactivos/Active participation in-class activities and In Interactive Seminars | | 10% |
| Convocatoria Extraordinaria/Extraordinary Call | | | |
| Lecciones, Actividades en Clase Seminarios | Test y/o razonadas cortas/ multiple-choice and/or short essays | 2h 30min | 100% |
| Interactivos y autoaprendizaje/ Lectures In-class activities, and | | | |

El examen tipo test será de 4 (o más) opciones, una o más de una de ellas válida. Las preguntas incorrectamente contestadas restan $\frac{1}{4}$ (una única respuesta válida) o la parte proporcional (para más de una respuesta válida) del valor de la pregunta y las no contestadas o en blanco puntúan cero.

La puntuación máxima de la asignatura es 10 puntos. La evaluación intermedia (3 puntos) y el Examen Final (6 puntos) se considerarán superados si las notas obtenidas son 1.5 y 3,5 puntos, respectivamente. La nota obtenida en el examen intermedio se sumará a la nota obtenida en el examen final, solo en el caso de que dicha nota sea igual o superior a 0.9 puntos en el cómputo requerido de 5 puntos para aprobar la asignatura.

El estudiante que no realice ninguna de las pruebas sobre las Lecciones, actividades en clase, Seminarios Interactivos y autoaprendizaje será calificado en



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

la convocatoria ordinaria como “No evaluado”.

El estudiante que no asista al 10% de las sesiones presenciales obligatorias de Seminarios Interactivos sin causa justificada, será calificado directamente en la convocatoria ordinaria como “No evaluado”. El estudiante que no obtenga la puntuación mínima de 5 (bien por la suma de las calificaciones del examen intermedio y Examen Final o directamente en el Examen Final) será calificado como “Suspense”. Todos los estudiantes “No evaluados” o “Suspendidos” serán evaluados en la convocatoria extraordinaria por un examen único que tendrá una puntuación total de 10. Aquellos estudiantes que hayan aprobado el examen intermedio (obteniendo por lo menos 1.5 puntos) pueden pedir que se les guarde la nota para el examen extraordinario. En este último supuesto, el examen extraordinario tendrá una calificación máxima de 7 puntos

Test questions in the exam will have 4 (or more) options, a single one (or more than one) correct. Wrong answers will detract $\frac{1}{4}$ (single one option correct) or the proportional part (for more than one valid answers) of the facial value of the question. No answer, 0 points.

The maximal score of the course is 10 points. The mid-term evaluation (3 points) and the Final Exam (6 points) are passed successfully when the student scores are 1.5 and

3.5, respectively. The score of the mid-term evaluation will be added to the score of the final exam only if the score obtained is equal or higher than 0.9 points for reaching the minimal score required to pass the course (5 points)

The student that does not take any of the assessments on Lectures and in-class activities, Interactive Seminars and self-learning will have a final score in the ordinary call as “Not evaluated”

The student that does not attend to 10% of compulsory sessions of Interactive Seminars, without justification, will be scored directly in the ordinary call as “Not evaluated”.

The student that does not get the minimum score of 5 (either by the sum of mid-term and Final Exam scores or just in the Final Exam) will be assessed as “Failed”.

All students scored as “Not evaluated” or “Failed” will be assessed in the extraordinary call by an unique exam that will have a total score of 10. Those students that have passed successfully the mid-term (at least with a score of 1.5 points) can ask for preservation of the mid-term score in the extraordinary call, in this case the extraordinary exam will have a maximal score of 7 points.



Asignatura: Bioquímica Clínica y Genómica Funcional Humana
Código: 18532
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Obligatoria
Nº de créditos: 4 ECTS
Curso académico: 2018-19

5. Cronograma* / Course calendar

| Semana Week | Contenido Contents | Horas presenciales Contact hours | Horas no presenciales Independent study time |
|----------------|---|-------------------------------------|---|
| 1-14 | Lecciones, actividades en clase y autoaprendizaje/ lectures, in class activities and self-learning | 28 | 43 |
| 3-16 | Seminarios Interactivos / Interactive seminars | 6 | 18 |
| 9 | Evaluación de teoría, actividades en clase, seminarios interactivos intermedia/ mid-term assessment of lectures, in class activities and Interactive seminars | 1 | 2 |
| 18 | Evaluación final de teoría, actividades en clase y seminarios interactivos / final assessment of lectures, in-class activities and Interactive seminars | 2 | 4 |
| 1-14 | Tutoría personal o en grupos/ Personal or group tutorials | 1 | |

*Este cronograma es orientativo/ [Tentative Schedule](#)