

**FITXA IDENTIFICATIVA****Dades de l'Assignatura**

| | |
|----------------------|--------------------|
| Codi | 33175 |
| Nom | Genètica molecular |
| Cicle | Grau |
| Crèdits ECTS | 4.5 |
| Curs acadèmic | 2024 - 2025 |

Titulació/titulacions

| Titulació | Centre | Curs | Període |
|---------------------------|----------------------------------|-------------|--------------------|
| 1102 - Grau Biotecnologia | Facultat de Ciències Biològiques | 3 | Segon quadrimestre |

Matèries

| Titulació | Matèria | Caràcter |
|---------------------------|-------------------------|-----------------|
| 1102 - Grau Biotecnologia | 84 - Biologia Molecular | Obligatòria |

Coordinació

| Nom | Departament |
|---------------------|--------------------|
| GIL GARCIA, ROSARIO | 194 - Genètica |

RESUM

La Genètica és la part de la Biologia que s'encarrega de l'estudi de l'herència i de la variació en els organismes. La Genètica Molecular estudia aquests processos des del punt de vista químic. El centre d'atenció de la Genètica Molecular és el gen, la seua estructura, organització i funció.

Després de la identificació de la naturalesa química del material hereditari en la dècada dels 40 del passat segle, en successives etapes, la Genètica Molecular s'ha dedicat a l'estudi dels mecanismes de l'acció dels gens i la seua regulació, el desenvolupament de les tècniques del DNA recombinant, l'estudi de l'expressió gènica durant les diferents fases del desenvolupament i l'estudi de l'estructura i composició de genomes complets. Aquests avanços han suposat la interacció i interrelació de la Genètica Molecular amb altres ciències biològiques, amb la consegüent diversificació entre els diferents camps de la seua investigació, generant noves subdisciplines, com Enginyeria Genètica, Genètica del Desenvolupament i Genòmica, entre d'altres.

La naturalesa de les investigacions i les enormes repercussions socials tant dels mètodes com dels eventuals resultats, fan que la Genètica Molecular tinga una constant presència en els mitjans de comunicació i que siga objecte de debat en els fòrums més dispars. D'altra banda, el poder dels mètodes moleculars i l'èxit aconseguit per la Genètica s'han fet sentir en altres àrees de la Biologia, atraient cap a la Genètica Molecular a estudiosos d'altres àrees com biotecnòlegs, metges, fisiòlegs, botànics,



microbiòlegs, etc., amb mentalitats diverses, que plantegen diferents qüestions entorn a temes com l'expressió, organització i variació dels gens.

Al llarg d'aquest curs, i en un intent de complementar sense interferències els coneixements de Genètica i de Biologia Molecular que se li presenten a l'estudiant en les corresponents assignatures, ens centrarem en l'estudi de l'estructura i organització de genomes al llarg de l'escala evolutiva (virus, procariotes i eucariotes; en aquest últim cas, considerant tant el genoma nuclear com el d'òrgans), així com els mecanismes implicats en la dinàmica i evolució de genomes. Finalment, s'estudiarà la implicació de la regulació de l'expressió gènica en els processos de diferenciació i desenvolupament.

CONEXEMENTS PREVIS

Relació amb altres assignatures de la mateixa titulació

No heu especificat les restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

Altres tipus de requisits

Es recomana estar matriculat o haver superat l'assignatura de Biologia Molecular

A. Aspectes conceptuals:

Es pretén ampliar els coneixements adquirits en l'assignatura Genètica, relatius a la part de Genètica Molecular. Concretament es tracta que l'estudiant adquirisca els coneixements bàsics relatius als següents punts:

- (1) Organització dels gens en el context dels seus genomes en els diferents tipus d'organismes.
- (2) Diferències entre les visions individualistes i les globals dels gens i les seues funcions.
- (3) Genomes d'organismes model i el seu interès particular.
- (4) Hipòtesis actuals sobre els mecanismes d'evolució de genomes:
 - Origen i evolució d'introns.
 - Origen i evolució de virus.
 - Evolució de la grandària del genoma
 - Mecanismes d'adquisició de nous gens.
 - Paper dels elements transposables, tant en procariotes com en eucariotes, amb especial èmfasi en

l'estudi del genoma humà.

- (5) Bases genètiques i implicacions dels fenòmens de diferenciació cel·lular i desenvolupament d'organismes pluricel·lulars

- (6) Modificacions epigenètiques del genoma i la seua importància en el fenotip.

B. Aspectes metodològics:

- (7) Conèixer, comprendre i aprendre la utilitat i interès de l'aplicació de les tecnologies genòmiques, a més de les seues limitacions.
- (8) Comprendre la importància de l'ús combinat de mètodes de seqüenciació automatitzats i tècniques bioinformàtiques per abordar la seqüenciació de genomes complets.
- (9) Conèixer la necessitat de combinar metodologies clàssiques i moleculars per a l'estudi dels genomes.



DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Conceptes bàsics

Naturalesa química i estructura molecular dels gens. Què és un genoma. Què és la genòmica. Projectes genomes i la seua importància. Estratègies usades per a la seqüenciació i assemblatge de genomes complets. Mètodes per a l'estudi del contingut d'un genoma: Anotació estructural i funcional. Genòmica comparativa. Dels genomes a les cèl.lules: el transcriptoma i el proteoma. Metagenòmica.

2. Bases moleculares de levulació genòmica

(I): Mutació i recombinació. Efectes de les mutacions: naturalesa del codi genètic. Reparació del DNA propensa a l'error: resposta SOS. Mecanisme molecular de recombinació del DNA. Models per la recombinació homòloga: model de Holliday i modificació de Messelson-Radding; model de doble cadena. Proteïnes implicades en la recombinació homòloga. Recombinació homòloga i reparació del DNA. Recombinació específica de lloc.

(II): Transposició. Característiques generals i classificació dels elements transponibles. Transposició replicativa i conservativa: mecanismes generals. Elements transposables procariotes: seqüències d'inserció, transposons compostos. Elements transposables en eucariotes: tipus i mecanismes. Significat genètic i evolutiu dels elements transposables.

3. Organització del genoma en virus

Característiques bàsiques del genoma dels virus. Classificació segons el seu material hereditari. Alguns exemples: bacteriòfags de DNA i de RNA, virus animals de DNA i de RNA. Viroids i RNA satèl·lits: característiques generals. Origen i evolució de virus.

4. Organització del genoma en procariotes

El concepte d'espècie en procariotes. Genomes procariotes seqüenciats i les seues característiques generals. Propietats del genoma de bacteris i arquees. Grandària. Estructura física. Organització genètica. Introns en procariotes. Evolució del genoma bacterià. Impacte de la transferència gènica horitzontal. Genoma mínim i Biologia Sintètica. Consorcis bacterians. Una visió dinàmica del genoma procariota.

5. Organització del genoma en eucariotes

(I): Introducció. Projectes genoma en eucariotes. Variació en la grandària del genoma i paradoxa del valor C. Cinètica de reassociació i complexitat del genoma. Classificació del DNA repetitiu. Seqüenciació d'organismes model. Algunes dades dels genomes seqüenciats: Caernohabditis elegans, trans-splicing i operons; el genoma humà i el del ximpanzé; el genoma neandertal.

(II): Famílies gèniques. Introducció. Duplicació gènica i genòmica. Tipus de gens homòlegs. Origen de



nous gens: mecanismes moleculars. Famílies de gens repetits: gens drRNA. Famílies de gens emparentats: la superfamília de les globines. Evolució de famílies gèniques: Mecanismes d'evolució concertada.

(III): Seqüències repetides en tàndem. Classificació. DNA satèl.lit: característiques, aïllament, localització, origen i evolució. DNA minisatèl.lit: característiques, tècnica d'anàlisi, empremta genètica i aplicacions. DNA microsatèl.lit: característiques, tècniques d'anàlisi, aplicacions. DNA telomèric: estructura, mecanisme de manteniment, telòmers en *Drosophila*, possible origen de la telomerasa.

(IV): Elements transposables. Dinàmica dels elements transposables en el genoma. Transposició via DNA: Classificació, exemples i aplicacions. Transposició via RNA: Classificació i exemples. Origen dels retroelements i relacions evolutives. Efectes dels elements transposables en els genomes.

6. Genomes d'orgànuls

Herència extranuclear. Característiques generals dels orgànuls. D'endosimbionts a orgànuls. Estructura i funció del genoma mitocondrial. Codi genètic mitocondrial. Característiques del DNA mitocondrial en fongs, plantes, protozous i animals. Estructura i funció del genoma cloroplàstic.

7. Bases genètiques de la diferenciació i el desenvolupament

(I): Introducció. Perfil proteic. Totipotència, determinació, diferenciació i memòria cel·lular. Pla corporal. Territoris de desenvolupament. Decisions principals en el desenvolupament de l'embrió.

(II): Decisions binàries. Determinació del sexe en *Drosophila* i mort cel·lular en *Caenorhabditis elegans*.

(III): Decisions complexes. Informació posicional: asimetries, gradients i comunicació cel·lular. Gens materns: establiment de la polaritat. Gens de segmentació: compartimentació. Gens homeòtics: identitat dels segments. Conservació evolutiva dels gens homeòtics. Segmentació en vertebrats: somitogènesis. Influència de l'ambient sobre el desenvolupament animal.

(IV): Casos especials de diferenciació. Diferenciació mitjançant reordenacions en el DNA: recombinació somàtica al sistema immunitari. Control del cicle cel·lular i base genètica del càncer.

8. Epigenètica

Alteracions epigenètiques del genoma. Epigenètica i empremta. Epigenètica i càncer. Epigenètica i comportament. Epigenètica i lentorn.

**VOLUM DE TREBALL**

| ACTIVITAT | Hores | % Presencial |
|---|---------------|--------------|
| Classes de teoria | 30,00 | 100 |
| Pràctiques en aula | 10,00 | 100 |
| Tutories reglades | 3,00 | 100 |
| Pràctiques en laboratori | 2,00 | 100 |
| Assistència a esdeveniments i activitats externes | 2,00 | 0 |
| Elaboració de treballs individuals | 10,00 | 0 |
| Estudi i treball autònom | 38,00 | 0 |
| Lectures de material complementari | 5,00 | 0 |
| Preparació de classes de teoria | 12,00 | 0 |
| TOTAL | 112,00 | |

METODOLOGIA DOCENT**1. Sessions teòriques:**

En l'apartat de treball presencial, s'inclouen un total de 24 sessions de classes teòriques, lliçons magistrals d'una hora de durada.

Amb anterioritat a cada lliçó, els estudiants disposaran d'un guió de les mateixes, en el qual s'inclourà un breu text explicatiu del contingut de la sessió teòrica, tot el material gràfic significatiu que vaja a ser presentat i un apartat amb les últimes aportacions bibliogràfiques al tema. Aquest guió estarà inclòs en la corresponent pàgina web de l'Aula Virtual de la Universitat de València. D'aquesta forma, es pretén que l'estudiant pugui preparar amb antelació les classes i pugui seguir-les amb comoditat, prenent solament les notes necessàries per a la seua apropiada comprensió.

2. Activitats pràctiques:

2.1. Sessió de treball en el laboratori. Es realitzarà una sessió de dues hores de treball en el laboratori per al desenvolupament de la pràctica "Estudi de mutacions que afecten al patró de cutícula larvaria de *Drosophila*", com a il·lustració del procés de segmentació en aquest organisme mitjançant l'estudi de diversos mutants [veure U. T. 7(III). Anàlisi genètica del desenvolupament]. L'assistència a aquesta sessió pràctica serà obligatòria i en finalitzar la mateixa els estudiants hauran de respondre a un qüestionari que lliuraran al professor per a la seua avaluació.

2.2. Sessions de treball en l'aula. Al llarg del curs, i d'acord amb el desenvolupament de les sessions teòriques, es proposarà als estudiants la participació en activitats addicionals i debats sobre temes relacionats amb la matèria estudiada. En aquestes sessions, es fomentarà la participació activa dels estudiants en la discussió del tema proposat i se'ls assistirà en la cerca de material adequat per a la consecució dels objectius plantejats.

2.3. Anàlisi crítica de textos científics. Per a fomentar la capacitat de síntesi i anàlisi de l'estudiant, i la seua capacitat d'expressar-se per escrit de forma clara, cada estudiant podrà voluntàriament presentar per



escrit un breu resum i una discussió crítica sobre un article proposat pel professor, relacionat amb un tema del programa seleccionat per l'estudiant. La data límit per al lliurament de l'informe corresponent serà 5 dies després del tractament del tema corresponent en les sessions teòriques.

3. Assistència a seminaris:

Es promourà l'assistència a seminaris sobre temes relacionats amb la Genètica Molecular que puguin presentar un interès addicional per als estudiants, com puga ser l'impacte social del tema o la presentació d'alguna novetat científica de gran ressonància. Aquests seminaris podrien ser impartits per algun expert en el tema, o be ser elaborats per grups reduïts d'estudiants. En aquest últim cas, seran exposats en la classe durant mitja hora, donant pas posteriorment a un petit debat sobre el tema.

L'assistència a seminaris i sessions de debat serà obligatòria quan aquests es realitzen dins de l'horari lectiu corresponent a l'assignatura, i voluntària en el cas que es proposen seminaris fora d'eixa franja horària. En finalitzar els mateixos, es proposarà a l'estudiant un qüestionari que podrà lliurar voluntàriament en els 10 dies següents.

4. Tutories:

La funció de les tutories és ajudar i guiar de forma personal a l'estudiant en tots els problemes que es plantegen en enfrontar-se amb l'estudi de l'assignatura. Faciliten l'intercanvi d'opinions entre el professor i l'estudiant, en un esforç d'aproximació a l'ensenyament individualitzat.

Les tecnologies de la informació i de la comunicació també poden utilitzar-se per a potenciar la interacció professor-estudiant. S'acceptaran consultes enviades pels estudiants a través del correu electrònic, configurant-se una tutoria a distància. Per tractar-se d'una forma de comunicació escrita, l'estudiant es veu obligat a realitzar una anàlisi pròpia dels seus dubtes i a aprendre a expressar-se de forma escrita amb claredat.

A més de les tutories individuals, en la present guia docent es proposa la realització de tres sessions de tutoria en grup en les quals, a proposta dels estudiants, es resoldran de forma conjunta aquelles qüestions que no hagen quedat suficientment aclarides durant les sessions habituals o aquells temes que hagen suscitat un debat addicional que no tinguera cabuda en les sessions ordinàries.

AVALUACIÓ

1. Avaluació dels coneixements adquirits mitjançant la realització d'una prova escrita: 75 %. En ella l'estudiant haurà de respondre a una sèrie de preguntes curtes i qüestions pràctiques que abasten el conjunt dels continguts desenvolupats en classe. La nota d'aquesta prova representarà un de la nota global. Serà condició indispensable per a superar l'assignatura, aconseguir almenys una puntuació de **5 sobre 10** en aquesta prova.
2. Valoració de l'aprofitament de la sessió pràctica obligatòria de laboratori, mitjançant la resposta a un qüestionari: 5%
3. Participació en sessions teòriques, sessions de treball en l'aula, tutories, debats i seminaris al llarg del curs: 5 %.



4. El 15% restant es podrà obtenir de forma voluntària mitjançant la participació en les diverses activitats fins a aconseguir el màxim permès, sent la qualificació màxima per a cada apartat:

- Entrega de qüestionaris relatius als seminaris i debats: 5%.
- Anàlisi crític de textos científics: 10%.
- Elaboració i presentació de seminaris i debats: 15%.

Totes les activitats seran processades mitjançant Aula Virtual. Les instruccions detallades i els criteris d'avaluació de cada activitat es troben en la carpeta de Recursos. Tots els documents relatius a les activitats s'entregaran mitjançant l'aplicació "Tasques". Les notes apareixeran en la fitxa de cada estudiant.

Per sol·licitar l'avançament de convocatòria de l'assignatura, l'estudiant ha de haver fet amb anterioritat les activitats obligatòries especificades en aquesta guia docent

REFERÈNCIES

Bàsiques

- Brown, T.A. (2007). Genomes 3 (3rd edition). Oxford. (Traducido al castellano en Editorial Medica Panamericana).
- Pierce, B. A. (2014). Genetics : A conceptual approach, 5th edition. W. H. Freeman and Co. (Traducido al castellano en 2016 por Editorial Médica Panamericana).
- Krebs, J.E., E.S. Goldstein and S.T. Kilpatrick (2014). Lewin's Genes XI. Jones and Barlett Publishers. (Genes IX está traducido al castellano en 2008 por McGrawHill Interamericana Editores).
- Hartl, D.L. y Jones, E.W. (2005). Genetics: Analysis of genes and genomes, 6th edition. Jones and Bartlett.
- Watson, J. et al. (2005). Biología Molecular del gen. 5ª edición. Editorial Médica Panamericana
- Klug, W. S. et al. (2012). Concepts of Genetics (10th edition). Pearson Education. (Traducido al castellano en 2013).
- Benito, C. y Espino F.J. (2013). Genética. Conceptos esenciales . Editorial Médica Panamericana.

Complementàries

- Clark, M. (2000). Comparative Genomics. Kluwer Academic Publishers
- DOE Joint Genome Institut. Why sequence them? <http://www.jgi.doe.gov/sequencing/why/index.html>
- Fontdevila, A. y Moya, A. (2003). Evolución. Origen, adaptación y divergencia de las especies. Editorial Síntesis.
- Gilbert, S. F. (2006). Developmental Biology, 8th edition. Sinauer Associates Inc. Publishers. (Traducido al castellano en Editorial Medica Panamericana)
- Gregory, T. R. (2006). The evolution of the genome. Elsevier.



-
- Hartwell, L., Hood, L., Goldberg, M.L., Silver, M.L., Veres, R.C. y Reynolds, A. (2004). Genetics: from genes to genomes, 2nd edition. McGraw-Hill.
 - Human Genome Project Information.
http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/home.shtml
 - Lynch, M. 2007. The origins of genome architecture. Sinauer Associates Inc. Publishers.
-

ESBORRANY