

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

Codi	33137
Nom	Genòmica
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	4.5
Curs acadèmic	2022 - 2023

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
1109 - Grau de Bioquímica i Ciències Biomèdiques (2015)	Facultat de Ciències Biològiques	3	Primer quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1109 - Grau de Bioquímica i Ciències Biomèdiques (2015)	9 - Genètica i biologia molecular	Obligatòria

Coordinació

Nom	Departament
PARICIO ORTIZ, NURIA	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. La Genòmica tracta sobre l'anàlisi dels genomes després de la seva seqüenciació, fent especial èmfasi en els aspectes comparatius relacionats amb la composició dels mateixos i amb els factors que promouen la seva evolució. Es tracta d'un camp de la biologia encara jove, però que té interès creixent en desenvolupar noves tecnologies que permeten la caracterització d'un major nombre de genomes, i per tant obren la possibilitat de poder explicar les seves estructures, les seves funcions i, segons les seves composicions, l'evolució dels mateixos. És, per tant, un camp que aporta explicacions a preguntes clàssiques de la biologia: origen de noves funcions, evolució de la complexitat, especiació, el paper del DNA no codificant, l'increment de la grandària del genoma, etc.



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 i, actualment complementada amb la Genòmica, s'ha dedicat a l'estudi dels mecanismes de l'acció dels gens i la seva 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 avenços han suposat la interacció i interrelació de la genètica molecular amb altres ciències biològiques, amb la consegüent diversificació entre els diferents camps de la seva investigació, generant noves subdisciplines, com la enginyeria genètica, l'Evolució Molecular, la Genètica del Desenvolupament, la EvoDevo, i, més recentment la Genòmica.

La naturalesa de les investigacions i les enormes repercussions socials tant dels mètodes com dels eventuals resultats, fan que la Genòmica tingui una constant presència en els mitjans de comunicació i que sigui objecte de debat en els fòrums més dispars. D'altra banda, el poder dels mètodes moleculars i l'èxit assolit per la genètica s'han fet sentir en altres àrees de la Biologia, atraient cap a la genètica molecular i la Genòmica a estudiosos d'altres àrees com biotecnòlegs, metges, fisiòlegs, botànics, microbiòlegs, etc., amb mentalitats diverses, que plantegen diferents qüestions al voltant de temes com l'expressió, organització i variació dels gens.

CONEIXEMENTS 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

COMPETÈNCIES

1101 - Grau de Bioquímica y Ciències Biomèdiques

- Capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Capacitat de resolució de problemes.
- Capacitat d'aprenentatge autònom.
- Capacitat de comunicació oral i escrita.
- Capacitat de manejar l'anglès com a llengua estrangera.
- Capacitat per utilitzar les noves tecnologies de la informació i la comunicació.
- Desenvolupament d'habilitats per comprendre metodologia i interpretar resultats científics.
- Capacitat per al treball en equip i la cooperació.
- Desenvolupament de la capacitat de raonar i aplicar el mètode científic.



- Comprensió de la lògica molecular dels éssers vius com a producte de l'evolució.
- Conèixer i comprendre les bases moleculars de la informació genètica i els mecanismes de la seua t r a n s m i s s i ó i v a r i a c i ó .
- Relacionar les característiques estructurals i funcionals de les macromolècules.
- Tenir una visió integrada del metabolisme cel·lular i de l'expressió gènica relacionant-les amb els diferents compartiments cel·lulars.
- Conèixer els elements comuns i els diversos de la genètica i la biologia molecular dels diferents tipus d'organismes vius.
- Adquirir coneixements teòrics sobre l'estructura, la funció i l'evolució dels genomes.
- Conèixer les aplicacions dels coneixements en genètica i biologia molecular en el diagnòstic de m a l a l t i e s h u m a n e s .

RESULTATS DE L'APRENTATGE

Aspectes conceptuals

Es pretén ampliar els coneixements adquirits en l'assignatura Genètica, relatius a la genètica molecular i la Genòmica. Concretament es tracta que l'estudiant adquireixi els coneixements bàsics relatius als següents punts:

- (1) Organització i funció dels gens en el context dels seus genomes en els diferents tipus d'organismes.
- (2) Mètodes d'anàlisi y caracterització de genomes tant procariotes com eucariotes. Metagenomes.
- (3) Genomes d'organismes model i el seu interès particular. Característiques del genoma humà.
- (4) Hipòtesi actuals sobre els mecanismes d'evolució de genomes:
 - 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.
 - Mutacions i mecanismes de reparació del DNA.
 - Aspectes moleculars de la recombinació.
 - Origen de la complexitat genòmica.

Aspectes metodològics



(5) Conèixer, comprendre i aprendre la utilitat, i interès de l'aplicació de les tecnologies genòmiques, a més de les seves limitacions.

(6) Comprendre la importància de l'ús combinat de mètodes de seqüenciació automatitzats i tècniques bioinformàtiques per abordar la seqüenciació de genomes complets.

(7) Conèixer la necessitat de combinar metodologies clàssiques i moleculars per l'estudi dels genomes.

L'estudiant ha de familiaritzar-se amb els següents continguts:

Anàlisi, estructura i organització dels genomes. Anàlisi funcional de genomes: anàlisi transcriptòmic i proteòmic. Estudi genòmic de comunitats de microorganismes: metagenòmica. Mida i complexitat genòmica. Paper de la transferència horitzontal en procariotes. Augment en la complexitat genòmica. Origen de nous gens en eucariotes. Importància de la duplicació gènica i / o genòmica: la hipòtesi 2R. Paper del DNA no codificant en els genomes. Mecanismes del canvi evolutiu. Mutació i reparació del DNA. Paper dels elements transposables. Mecanismes de transposició. Recombinació del DNA.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Conceptes bàsics en Genòmica (I).

Què és un genoma. Què és la genòmica. Disciplines a la genòmica. Projectes genoma i la seva importància. Estratègies usades per a la seqüenciació i assemblage de genomes complets. Determinació de la localització i funció dels gens: anàlisi computacional i tècniques experimentals.

2. Conceptes bàsics en Genòmica (II).

Dels genomes a les cèl·lules: el transcriptoma i el proteoma. Variacions en el transcriptoma i proteoma en eucariotes: processat alternatiu i edició del RNA. Paper dels introns en l'evolució dels genomes. Dues teories sobre el seu origen. Variacions en el proteoma en eucariotes. Altres anàlisis a nivell genòmic.

3. Organització del genoma en virus.

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



4. Organització del genoma en procariotes.

Generalitats. Característiques bàsiques del genoma de procariotes: grandària, estructura física, organització i contingut genètic. Elements transposables en procariotes: seqüències d'inserció, transposons compostos. El concepte d'espècie en procariotes. Evolució del genoma en procariotes: paper de la transferència gènica horitzontal i evolució reductiva.

5. Peculiaritats de arquees.

Conceptes bàsics. Característiques de arquees. Identificació de noves arquees: mètodes moleculars. Classificació de arquees. Comparació d'arquees amb eucariotes i bacteris. Paper de les arquees en l'origen de la cèl.lula eucariòtica.

6. Organització del genoma en eucariotes (I).

Introducció. Variació en la mida del genoma i paradoxa del valor C. Cinètica de reassociació i complexitat del genoma. Classificació del DNA repetitiu: seqüències funcionals i seqüències no funcionals. Algunes dades dels genomes seqüenciats: *Caenorhabditis elegans*, operons i "trans-splicing". El genoma humà: projectes associats.

7. Organització del genoma en eucariotes (II).

Famílies gèniques: tipus. Duplicació gènica i genòmica. Origen de nous gens: mecanismes moleculars. La hipòtesi 2R. Famílies de gens repetits: rDNA, tRNA, histones. Famílies de gens emparentats: el clúster de les globines. Paradoxa de les famílies gèniques. Evolució concertada.

8. Organització del genoma en eucariotes (III).

Seqüències repetides en tàndem. Classes principals en el DNA humà. DNA satèl lit: característiques, localització i funció. DNA minisatèl lit i microsatèl lit: característiques i aplicacions: DNA fingerprinting. DNA telomèric: estructura. Mecanismes de manteniment dels telòmers.

9. Organització del genoma en eucariotes (IV).

Elements transposables. classificació dels elements transposables. Transposons de DNA: Elements de control en blat de moro, element P en *Drosophila melanogaster*, altres elements. Retrotransposons: Retrovirus, retrotransposons amb LTRs, retrotransposons sense LTRs. Elements transposables en el genoma humà. Efectes dels elements transposables en el genoma.

**10. Genomes d'orgànuls.**

Herència extranuclear. Característiques generals dels orgànuls. De endosimbionts a orgànuls. Estructura i funció del genoma mitocondrial. Codi genètic mitocondrial. Característiques del DNA mitocondrial en llevats, animals i plantes. Estructura i funció del genoma cloroplàstic.

11. Bases moleculars de l'evolució genòmica (I): Mutació i reparació.

Tipus de mutacions. Efectes de les mutacions. Reversió. Mutacions espontànies i induïdes. Prevenció d'errors. Mecanismes de reparació del DNA. Reparació directa: tipus i gens implicats. Reparació per escissió: tipus i gens implicats. Reparació per recombinació.

12. Bases moleculars de l'evolució genòmica (II): Recombinació.

Tipus de recombinació. Models de recombinació homòloga: model de Holliday i DNA heteroduplex, model de Meselson-Radding, model de rotura de doble cadena. Conversió gènica. Proteïnes implicades en la recombinació homòloga. Recombinació específica de lloc. Recombinació somàtica i hipermutació: gens de les immunoglobulines.

13. Bases moleculars de l'evolució genòmica (III): Transposició.

Mecanismes generals de transposició: transposició replicativa i conservativa. Significat genètic i evolutiu dels elements transposables.

VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	36,00	100
Pràctiques en aula	6,00	100
Tutories reglades	3,00	100
Assistència a esdeveniments i activitats externes	2,50	0
Elaboració de treballs en grup	10,00	0
Elaboració de treballs individuals	10,00	0
Estudi i treball autònom	10,00	0
Lectures de material complementari	5,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	5,00	0
Preparació de classes de teoria	25,00	0
TOTAL	112,50	



METODOLOGIA DOCENT

El desenvolupament de la matèria s'estructura en base a sessions teòriques i de treball a l'aula, sessions en aula d'informàtica, tutories personals presencials o mitjançant el correu electrònic, l'elaboració de treballs de forma individual i en grups i l'assistència a seminaris, impartits per experts o pels propis estudiants.

1. Sessions teòriques: En l'apartat de treball presencial, s'inclouen un total de 28 sessions de classes teòriques d'una hora de durada. Abans de començar cada tema, els estudiants disposaran d'un guió del mateix, en el qual s'inclourà el contingut de les sessions teòriques, tot el material gràfic significatiu que hagi de ser presentat i un apartat amb les últimes aportacions bibliogràfiques al tema. Aquest guió estarà disponible en l'Aula Virtual de la Universitat de València. D'aquesta manera, es pretén que l'estudiant pugui preparar amb antelació les classes i pugui seguir amb comoditat, prenent només les notes necessàries per a la seva apropiada comprensió.
2. Sessions de treball a l'aula Al llarg del curs, i d'acord amb el desenvolupament de les sessions teòriques, es proposarà als estudiants la participació en debats/seminaris sobre temes relacionats amb la matèria estudiada. Amb aquesta finalitat, es crearan grups de treball de 2-3 estudiants per a la preparació d'aquests debats sota la tutela del professor, que els assistirà en la recerca de material adequat per a la consecució dels objectius plantejats. En aquestes sessions, es fomentarà la participació activa dels estudiants en la discussió del tema proposat i, en finalitzar les mateixes, es proposarà als estudiants l'elaboració d'un informe sobre el tema discutit. També es realitzaran sessions en l'aula d'informàtica en les que s'utilitzaran programes d'anàlisi de genomes y bases de dades relacionades amb el genoma humà disponibles en pàgines web d'accés lliure. Per aconseguir un millor aprofitament d'aquesta activitat, es plantejara per subgrups de 16 estudiants com a màxim.
3. Seminaris, conferències i altres activitats: Serviran per desenvolupar activitats que permetin als alumnes ampliar els seus coneixements sobre l'assignatura i relacionar-los amb els d'altres disciplines, així com promoure l'adquisició de competències diferents de les adquirides en les classes teòriques i les sessions de treball en aula. Una d'aquestes activitats consistirà en l'anàlisi crítica d'articles científics seleccionats pel professor de l'assignatura. Aquesta activitat pretén un entrenament de l'estudiant en la lectura de treballs científics (el que necessàriament implica lectura en anglès tècnic), apropant-lo a la literatura científica original de la qual s'obtenen nous coneixements que permeten el desenvolupament i avanç de les ciències biomèdiques. Aquesta activitat, de caràcter obligatori, serà organitzada de forma conjunta amb la resta d'assignatures de tercer curs, corresponent a cada assignatura entre 3 i 6 articles, segons el nombre de crèdits. La preparació, exposició i debat (durant 30 minuts) dels articles es realitzarà en grups de 2 alumnes i serà supervisada pel professor mitjançant les tutories. També es promourà l'assistència a seminaris i conferències sobre temes relacionats amb la Genòmica que puguin presentar un interès addicional per als estudiants, com ara l'impacte social del tema o la presentació d'alguna novetat científica de gran ressonància. Aquests seminaris seran impartits per experts en el tema. Per fomentar la capacitat crítica i de síntesi dels estudiants, aquests podran presentar voluntàriament un informe sobre el seminari o la conferència rebuda, que constarà d'un breu resum sobre el mateix i una discussió crítica.
4. Tutories: La funció de les tutories és ajudar i guiar de forma personal l'estudiant en tots els problemes que sorgeixin 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 potenciar la interacció professor-estudiant. S'acceptaran consultes enviades pels estudiants a través



del correu electrònic, configurant una tutoria a distància. Es tracta d'una forma de comunicació escrita, l'estudiant es veu obligat a realitzar una anàlisi propi dels seus dubtes i aprendre a expressar-se de forma escrita amb claredat. A més de les tutories individuals, en aquesta guia docent es proposa la realització de dues sessions de tutoria en grup en què, a proposta dels estudiants, es discutiran de forma conjunta aquells continguts que no hagin quedat prou clars durant les sessions habituals o aquells temes que hagin suscitat un debat addicional que no tingués cabuda en les sessions ordinàries. En aquestes sessions també es realitzaran qüestionaris sobre els temes impartits que permetran repassar els continguts dels mateixos. Per aconseguir un millor aprofitament d'aquestes activitats, es plantejaran per subgrups de 16 estudiants com a màxim.

AVALUACIÓ

- L'avaluació dels coneixements adquirits durant les classes teòriques s'efectuarà mitjançant la realització d'una prova escrita en la qual l'estudiant haurà de respondre a una sèrie de preguntes curtes i qüestions pràctiques que abastin el conjunt dels continguts desenvolupats a classe. La nota d'aquesta prova representarà un 75% de la nota global. Serà condició indispensable per superar l'assignatura, arribar almenys a una puntuació de 5 sobre 10 en aquesta prova.
- El 25% restant es podrà obtenir mitjançant la participació en les diverses activitats fins a arribar al màxim permès. La qualificació màxima per a cada apartat és la següent:
 - Presentació de debats sobre temes relacionats amb l'assignatura i lliurament d'informes sobre els mateixos: 10%.
 - Resolució de qüestionaris en les sessions de tutories presencials: 10%.
 - Anàlisi crítica d'articles científics: 5%.

Per a l'avaluació de l'activitat d'anàlisi crítica d'articles científics s'han de tenir en compte els següents criteris de valoració: coneixement i comprensió de la informació continguda en els articles, ús correcte de la terminologia i capacitat d'expressió oral. També podrà valorar-se la integració amb altres continguts teòrics i pràctics d'aquesta o altres assignatures del grau. Es podrà obtenir una puntuació màxima de 10 punts, sent necessaris 5 punts per superar aquesta activitat. La qualificació obtinguda representarà el 5% de la nota final de cadascuna de les assignatures de tercer curs participants en aquesta activitat. Si l'alumne no arriba a la nota mínima exigida, suspendrà l'assignatura en la qual realitza aquesta activitat. Així mateix, la participació de la resta d'alumnes en les sessions d'exposició i debat, podrà ser tinguda en compte pel professor per modular la nota final de l'assignatura.

REFERÈNCIES



Bàsiques

- Alberts B., Johnson A., Lewis J., Morgan D., Raff M., Roberts K. y Walker P. (2014). Molecular Biology of the Cell, 6th edition. Garland Science Editions.
- Brown T. A. (2017). Genomes 4, 4th edition. Garland Science. (3ª edición traducida al castellano en Editorial Médica Panamericana).
- Hartwell L., Goldberg M., Fischer J. y Hood L. (2018). Genetics: from genes to genomes, 6th edition. McGraw-Hill.
- Krebs J. E., Goldstein E. S. y Kilpatrick S. T. (2017). Lewins Genes XII. Jones & Barlett Publishers.
- Lesk A. M. (2017). Introduction to Genomics, 3rd edition. Oxford University Press.
- Pierce B. A. (2020). Genetics: A conceptual approach, 7th edition (3ª edición traducida al castellano). Mcmillan Learning.
- Strachan T. y Read A. (2018). Human Molecular Genetics, 5th Edition. CRC Press, Taylor & Francis Group.
- Watson J. D., Baker T. A., Bell S. P., Gann A., Levine M. y Losick R. (2014). Molecular Biology of the Gene, 7th edition. Pearson Education, Inc.
- Ginsburg G y Willard H. (2013). Genomic and personalized medicine, 2nd Edition. Elsevier.
- Klug W. S., Cummings M. R., Spencer C. A. y Palladino M. A. (2019). Concepts of Genetics, 12th edition Pearson Education, Inc. (10th edición traducida al castellano).

Complementàries

- BacMap: An Interactive Atlas for Exploring Bacterial Genomes: <http://bacmap.wishartlab.com/>
- DOE Joint Genome Institute: <http://genome.jgi.doe.gov/>
- GOLD (Genomes Online Database). <http://www.genomesonline.org/>
- H u m a n G e n o m e P r o j e c t I n f o r m a t i o n :
http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml
- KEGG (Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes) Genome database:
<http://www.genome.jp/kegg/genome.html>
- The Encyclopedia of DNA elements (ENCODE) Consortium: <http://genome.ucsc.edu/ENCODE/>
- The modENCODE project: <http://www.modencode.org/>
- Base de datos del genoma humano: http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Info/Index
- The Roadmap Epigenomics Project: <http://www.roadmapepigenomics.org/>
- Sitios web relacionados con la enseñanza en Genómica (NIH): <https://www.genome.gov/about-genomics/teaching-tools/Genomics-Education-Websites>