

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

Código	33137
Nombre	Genómica
Ciclo	Grado
Créditos ECTS	4.5
Curso académico	2023 - 2024

Titulación(es)

Titulación	Centro	Curso	Periodo
1109 - Grado de Bioquímica y Ciencias Biomédicas (2015)	Facultad de Ciencias Biológicas	3	Primer cuatrimestre

Materias

Titulación	Materia	Caracter
1109 - Grado de Bioquímica y Ciencias Biomédicas (2015)	9 - Genética y biología molecular	Obligatoria

Coordinación

Nombre	Departamento
PARICIO ORTIZ, NURIA	194 - Genética

RESUMEN

La Genética es la parte de la Biología que se encarga del estudio de la herencia y de la variación en los organismos. La Genética Molecular estudia estos procesos desde el punto de vista químico. La Genómica trata sobre el análisis de los genomas tras su secuenciación, haciendo especial hincapié en los aspectos comparativos relacionados con la composición de los mismos y con los factores que promueven su evolución. Se trata de un campo de la biología todavía joven, pero que tiene interés creciente al desarrollarse nuevas tecnologías que permiten la caracterización de un mayor número de genomas, y por lo tanto abren la posibilidad de poder explicar sus estructuras, sus funciones y, según sus composiciones, la evolución de los mismos. Es, por lo tanto, un campo que aporta explicaciones a preguntas clásicas de la biología: origen de nuevas funciones, evolución de la complejidad, especiación, el papel del DNA no codificante, el incremento del tamaño del genoma, etc.

Tras la identificación de la naturaleza química del material hereditario en la década de los 40 del pasado siglo, en sucesivas etapas, la Genética Molecular y, actualmente complementada con la Genómica, se ha dedicado al estudio de los mecanismos de la acción de los genes y su regulación, el desarrollo de las técnicas del DNA recombinante, el estudio de la expresión génica durante las distintas fases del desarrollo y el estudio de la estructura y composición de genomas completos. Estos avances han supuesto la



interacción e interrelación de la Genética Molecular con otras ciencias biológicas, con la consiguiente diversificación entre los diferentes campos de su investigación, generando nuevas subdisciplinas, como la Ingeniería Genética, la Evolución Molecular, la Genética del Desarrollo, la EvoDevo, y, más recientemente la Genómica.

La naturaleza de las investigaciones y las enormes repercusiones sociales tanto de los métodos como de los eventuales resultados, hacen que la Genómica tenga una constante presencia en los medios de comunicación y que sea objeto de debate en los foros más dispares. Por otra parte, el poder de los métodos moleculares y el éxito alcanzado por la Genética se han hecho sentir en otras áreas de la Biología, atrayendo hacia la Genética Molecular y la Genómica a estudiosos de otras áreas como biotecnólogos, médicos, fisiólogos, botánicos, microbiólogos, etc., con mentalidades diversas, que plantean distintas cuestiones en torno a temas como la expresión, organización y variación de los genes.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

Otros tipos de requisitos

COMPETENCIAS

1101 - Grado de Bioquímica y Ciencias Biomédicas

- Capacidad de análisis y síntesis.
- Capacidad de resolución de problemas.
- Capacidad de aprendizaje autónomo.
- Capacidad de comunicación oral y escrita.
- Capacidad de manejar el inglés como lengua extranjera.
- Capacidad de utilizar las nuevas tecnologías de información y comunicación.
- Desarrollo de habilidades para comprender metodología e interpretar resultados científicos.
- Capacidad para el trabajo en equipo y la cooperación.
- Desarrollo de la capacidad de razonar y aplicar el método científico.
- Comprensión de la lógica molecular de los seres vivos como producto de la evolución.
- Conocer y comprender las bases moleculares de la información genética y los mecanismos de su transmisión y variación.
- Relacionar las características estructurales y funcionales de las macromoléculas.
- Tener una visión integrada del metabolismo celular y la expresión génica relacionándolas con los distintos compartimentos celulares.



- Conocer los elementos comunes y los diversos de la genética y la biología molecular de los diferentes tipos de organismos vivos.
- Adquirir conocimientos teóricos sobre la estructura, función y evolución de los genomas.
- Conocer las aplicaciones de los conocimientos en genética y biología molecular en el diagnóstico de enfermedades humanas.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Se pretende ampliar los conocimientos adquiridos en la asignatura Genética, relativos a la Genética Molecular y la Genómica. Concretamente se trata de que el estudiante adquiera los conocimientos básicos relativos a los siguientes puntos:

- (1) Organización y función de los genes en el contexto de sus genomas en los diferentes tipos de organismos.
- (2) Métodos de análisis y caracterización de genomas, tanto en procariotas como en eucariotas. Metagenomas.
- (3) Genomas de organismos modelo y su interés particular. Características del genoma humano.
- (4) Hipótesis actuales sobre los mecanismos de evolución de genomas:
 - Evolución del tamaño del genoma
 - Mecanismos de adquisición de nuevos genes.
 - Papel de los elementos transponibles, tanto en procariotas como en eucariotas, con especial énfasis en el estudio del genoma humano.
 - Mutaciones y mecanismos de reparación del DNA.
 - Aspectos moleculares de la recombinación.
 - Origen de la complejidad genómica.

Aspectos metodológicos

- (5) Conocer, comprender y aprender la utilidad, e interés de la aplicación de las tecnologías genómicas, además de sus limitaciones:
- (6) Comprender la importancia del uso combinado de métodos de secuenciación automatizados y técnicas bioinformáticas para abordar la secuenciación de genomas completos.
- (7) Conocer la necesidad de combinar metodologías clásicas y moleculares para el estudio de los genomas.



El estudiante debe familiarizarse con los siguientes contenidos:

Análisis, estructura y organización de los genomas. Análisis funcional de genomas: análisis transcriptómico y proteómico. Estudio genómico de comunidades de microorganismos: metagenómica. Tamaño y complejidad genómica. Papel de la transferencia horizontal en procariotas. Aumento en la complejidad genómica. Origen de nuevos genes en eucariotas. Importancia de la duplicación génica y/o genómica: la hipótesis 2R. Papel y estructura del DNA no codificante en los genomas. Mecanismos del cambio evolutivo. Mutación y reparación del DNA. Papel de los elementos transponibles. Mecanismos de transposición. Recombinación del DNA.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Conceptos básicos en Genómica (I).

Qué es un genoma. Qué es la genómica. Disciplinas en la genómica. Proyectos genoma y su importancia. Estrategias usadas para la secuenciación y ensamblaje de genomas completos. Determinación de la localización y función de los genes: análisis computacional y técnicas experimentales.

2. Conceptos básicos en Genómica (II).

De los genomas a las células: el transcriptoma y el proteoma. Variaciones en el transcriptoma en eucariotas: procesado alternativo y edición del RNA. Papel de los intrones en la evolución de los genomas. Dos teorías sobre su origen. Variaciones en el proteoma en eucariotas. Otros análisis a nivel genómico.

3. Organización del genoma en virus.

Características básicas del genoma de los virus. Clasificación según su material hereditario. Algunos ejemplos: bacteriófagos de RNA y de DNA, virus animales de DNA y de RNA. Viroides y RNAs satélites: características generales. Origen y evolución de virus

4. Organización del genoma en procariotas

Generalidades. Características básicas del genoma de procariotas: tamaño, estructura física, organización y contenido genético. Elementos transponibles en procariotas: secuencias de inserción, transposones compuestos. El concepto de especie en procariotas. Evolución del genoma en procariotas: papel de la transferencia génica horizontal y evolución reductiva.



5. Peculiaridades de arqueas.

Conceptos básicos. Características de arqueas. Identificación de nuevas arqueas: métodos moleculares. Clasificación de arqueas. Comparación de arqueas con eucariotas y bacterias. Papel de las arqueas en el origen de la célula eucariótica.

6. Organización del genoma en eucariotas (I)

Introducción. Variación en el tamaño del genoma y paradoja del valor C. Cinética de reasociación y complejidad del genoma. Clasificación del DNA repetitivo: secuencias funcionales y secuencias no funcionales. Algunos datos de los genomas secuenciados: *Caenorhabditis elegans*, operones y transplicing. El genoma humano: proyectos asociados.

7. Organización del genoma en eucariotas (II)

Familias génicas: tipos. Duplicación génica y genómica. Origen de nuevos genes: mecanismos moleculares. La hipótesis 2R. Familias de genes repetidos: rDNA, tRNA, histonas. Familias de genes emparentados: el cluster de las globinas. Paradoja de las familias génicas. Evolución concertada.

8. Organización del genoma en eucariotas (III).

Secuencias repetidas en tándem. Clases principales en el DNA humano. DNA satélite: características, localización y función. Estructura en mamíferos, estructura en artrópodos. DNA minisatélite y microsatélite: características y aplicaciones: DNA fingerprinting. DNA telomérico: estructura. Mecanismos de mantenimiento de los telómeros.

9. Organización del genoma en eucariotas (IV)

Elementos transponibles. Clasificación de los elementos transponibles. Transposones de DNA: Elementos de control en maíz, elemento P en *Drosophila melanogaster*, otros elementos. Retrotransposones: Retrovirus, retrotransposones con LTRs, retrotransposones sin LTRs. Elementos transponibles en el genoma humano. Efectos de los elementos transponibles en el genoma.

10. Genomas de orgánulos.

Herencia extranuclear. Características generales de los orgánulos. De endosimbiontes a orgánulos. Estructura y función del genoma mitocondrial. Código genético mitocondrial. Características del DNA mitocondrial en levaduras, animales y plantas. Estructura y función del genoma cloroplástico.

**11. Bases moleculares de la evolución genómica (I): Mutación y reparación**

Tipos de mutaciones. Efectos de las mutaciones. Reversión. Mutaciones espontáneas e inducidas. Prevención de errores. Mecanismos de reparación del DNA. Reparación directa: tipos y genes implicados. Reparación por escisión: tipos y genes implicados. Reparación por recombinación.

12. Bases moleculares de la evolución genómica (II): Recombinación.

Tipos de recombinación. Modelos de recombinación homóloga: modelo de Holliday y DNA heterodúplex, modelo de Meselson-Radding, modelo de rotura de doble cadena. Conversión génica. Proteínas implicadas en la recombinación homóloga. Recombinación específica de sitio. Recombinación somática e hipermutación: genes de las inmunoglobulinas.

13. Bases moleculares de la evolución genómica (III): Transposición

Mecanismos generales de transposición: transposición replicativa y conservativa. Significado genético y evolutivo de los elementos transponibles.

VOLUMEN DE TRABAJO

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	36,00	100
Prácticas en aula	6,00	100
Tutorías regladas	3,00	100
Asistencia a eventos y actividades externas	2,50	0
Elaboración de trabajos en grupo	10,00	0
Elaboración de trabajos individuales	10,00	0
Estudio y trabajo autónomo	10,00	0
Lecturas de material complementario	5,00	0
Preparación de actividades de evaluación	5,00	0
Preparación de clases de teoría	25,00	0
TOTAL	112,50	

METODOLOGÍA DOCENTE

El desarrollo de la materia se estructura en base a sesiones teóricas y de trabajo en el aula, sesiones en aula de informática, tutorías personales presenciales o a través del correo electrónico, la elaboración de trabajos de forma individual y en grupos y la asistencia a seminarios, impartidos por expertos o por los propios estudiantes.



- 1. Sesiones teóricas:** En el apartado de trabajo presencial, se incluyen un total de 28 sesiones de clases teóricas de una hora de duración. Antes de empezar cada tema, los estudiantes dispondrán de un guion del mismo en el que se incluirá el contenido de las sesiones teóricas, todo el material gráfico significativo que vaya a ser presentado y un apartado con las últimas aportaciones bibliográficas al tema. Dicho guion estará disponible en el *Aula Virtual* de la Universitat de València. De esta forma, se pretende que el estudiante pueda preparar con antelación las clases y pueda seguir las con comodidad, tomando solamente las notas necesarias para su apropiada comprensión.
- 2. Sesiones de trabajo en el aula** A lo largo del curso, y de acuerdo con el desarrollo de las sesiones teóricas, se propondrá a los estudiantes la participación en debates/seminarios sobre temas relacionados con la materia estudiada. Con este fin, se crearán grupos de trabajo de 2-3 estudiantes para la preparación de dichos debates/seminarios bajo la tutela del profesor, que les asistirá en la búsqueda de material adecuado para la consecución de los objetivos planteados. En dichas sesiones, se fomentará la participación activa de los estudiantes en la discusión del tema propuesto y, al finalizar las mismas, se les propondrá la elaboración de un informe sobre el tema discutido. También se realizará una sesión en aula de informática en la que se utilizarán programas de análisis de genomas y bases de datos relacionadas con el genoma humano disponibles en páginas web de acceso libre. Para conseguir un mejor aprovechamiento de esta actividad, se planteará para subgrupos de 16 estudiantes como máximo.
- 3. Seminarios, conferencias y otras actividades:** Servirán para desarrollar actividades que permitan a los alumnos ampliar sus conocimientos sobre la asignatura y relacionarlos con los de otras disciplinas, así como promover la adquisición de competencias distintas a las adquiridas en las clases teóricas y las sesiones de trabajo en aula. Una de estas actividades consistirá en el **análisis crítico de artículos científicos** seleccionados por el profesor de la asignatura. Dicha actividad pretende un entrenamiento del estudiante en la lectura de trabajos científicos (lo que necesariamente implica lectura en inglés técnico), acercándolo a la literatura científica original de la cual se obtienen nuevos conocimientos que permiten el desarrollo y avance de las ciencias biomédicas. Esta actividad, de carácter obligatorio, será organizada de forma conjunta con el resto de asignaturas de tercer curso, correspondiendo a cada asignatura entre 3 y 6 artículos, según su número de créditos. La preparación, exposición y debate (durante 30 minutos) de los artículos se realizará en grupos de 2 alumnos y será supervisada por el profesor mediante las tutorías. También se promoverá la **asistencia a seminarios y conferencias** sobre temas relacionados con la Genómica que puedan presentar un interés adicional para los estudiantes, como pueda ser el impacto social del tema o la presentación de alguna novedad científica de gran resonancia. Estos seminarios serán impartidos por expertos en esta disciplina. Para fomentar la capacidad crítica y de síntesis de los estudiantes, estos podrán presentar voluntariamente un informe sobre el seminario o la conferencia recibida, que constará de un breve resumen sobre el mismo y una discusión crítica.
- 4. Tutorías:** La función de las tutorías es ayudar y guiar de forma personal al estudiante en todos los problemas que surjan al enfrentarse con el estudio de la asignatura. Facilitan el intercambio de opiniones entre el profesor y el estudiante, en un esfuerzo de aproximación a la enseñanza individualizada. Las tecnologías de la información y de la comunicación también pueden utilizarse para potenciar la interacción profesor-estudiante. Se aceptarán consultas enviadas por los estudiantes a través del correo electrónico, configurándose una tutoría a distancia. Al tratarse de una forma de comunicación escrita, el estudiante se ve obligado a realizar un análisis propio de sus dudas y a aprender a expresarse de forma escrita con claridad. Además de las tutorías individuales, en la presente guía docente se propone la realización de dos sesiones de tutoría en grupo en las que, a propuesta de los estudiantes, se discutirán de forma conjunta aquellos contenidos que no hayan



quedado suficientemente claros durante las sesiones habituales o aquellos temas que hayan suscitado un debate adicional que no tuviera cabida en las sesiones ordinarias. En estas sesiones también se realizarán cuestionarios sobre los temas impartidos que permitirán repasar los contenidos de los mismos. Para conseguir un mejor aprovechamiento de estas actividades, se plantearán para subgrupos de 16 estudiantes como máximo.

EVALUACIÓN

- La evaluación de los conocimientos adquiridos durante las clases teóricas se efectuará mediante la realización de una **prueba escrita** en la que el estudiante deberá responder a una serie de preguntas cortas y cuestiones prácticas que abarquen el conjunto de los contenidos desarrollados en clase. La nota de esta prueba representará un **75%** de la nota global. Será condición indispensable para superar la asignatura, alcanzar al menos una puntuación de 5 sobre 10 en dicha prueba.
- El **25%** restante se podrá obtener mediante la participación en las diversas actividades hasta alcanzar el máximo permitido. La calificación máxima para cada apartado es la siguiente:

Presentación de debates/seminarios sobre temas relacionados con la asignatura y entrega de informes sobre ellos: **10%**.

Resolución de cuestionarios en las sesiones de tutorías presenciales: **10%**.

Análisis crítico de artículos científicos: **5%**.

Para la evaluación de la actividad de **análisis crítico de artículos científicos** se tendrán en cuenta los siguientes criterios de valoración: conocimiento y comprensión de la información contenida en los artículos, uso correcto de la terminología y capacidad de expresión oral. También podrá valorarse la integración con otros contenidos teóricos y prácticos de ésta u otras asignaturas del grado. Se podrá obtener una puntuación máxima de 10 puntos, siendo necesarios 5 puntos para superar esta actividad. La calificación obtenida representará el **5% de la nota final** de cada una de las asignaturas de tercer curso participantes en esta actividad. Si el alumno no alcanza la nota mínima exigida, suspenderá la asignatura en la cual realiza dicha actividad. Asimismo, la participación del resto de alumnos en las sesiones de exposición y debate, podrá ser tomada en cuenta por el profesor para modular la nota final de la asignatura.

REFERENCIAS

Básicas

- 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).

Complementarias

- 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/>
- Human Genome Project Information: 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>