

PLAN DOCENTE DE LA ASIGNATURA

Curso académico 2021-2022

Identificación y características de la asignatura			
Código	502755	Créditos ECTS	6
Denominación (español)	Genoma Humano y Patologías Asociadas		
Denominación (inglés)	Human Genome and Associated Pathologies		
Titulaciones	Grado en Bioquímica		
Centro	Facultad de Veterinaria		
Semestre	Octavo	Carácter	Optativo
Módulo	9. Optativas		
Materia	Genoma Humano y Patologías Asociadas		
Profesor/es			
Nombre	Despacho	Correo-e	Página web
Niso Santano, Mireia	Nº 6 Anexo Investigación (Facultad de Enfermería)	mnisosan@unex.es	www.grupopark.org
González-Polo Rosa Ana	Nº 10 Anexo Investigación (Facultad de Enfermería)	rosapolo@unex.es	https://www.unex.es/conoce-la-unex/centros/enfermeria/centro/profesores www.grupopark.org
Área de conocimiento	Bioquímica y Biología Molecular		
Departamento	Bioquímica y Biología Molecular y Genética		
Profesor coordinador (si hay más de uno)	Rosa Ana González Polo		
Competencias*			
Competencias Básicas			
<p>CB1. Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.</p> <p>CB2. Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de</p>			

* Los apartados relativos a competencias, breve descripción del contenido, actividades formativas, metodologías docentes, resultados de aprendizaje y sistemas de evaluación deben ajustarse a lo recogido en la memoria verificada del título.

estudio.

CB3. Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.

CB4. Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.

CB5. Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.

Competencias Generales

CG1. Saber identificar la organización y función de los sistemas biológicos en los niveles celular y molecular, siendo capaces de discernir los diferentes mecanismos moleculares y las transformaciones químicas responsables de un proceso biológico.

CG2. Saber aplicar los conocimientos de Bioquímica y Biología Molecular a la práctica profesional y poseer las competencias y habilidades intelectuales necesarias para dicha práctica, incluyendo capacidad de: gestión de la información, análisis y síntesis, resolución de problemas, organización y planificación y generación de nuevas ideas.

CG3. Ser capaces de reunir e interpretar datos, información y resultados relevantes, obtener conclusiones y emitir informes razonados en temas relevantes de índole social, científica o ética en conexión con los avances en Bioquímica y Biología Molecular.

CG4. Saber transmitir información, ideas, problemas y soluciones en el ámbito de la Bioquímica y Biología Molecular a un público tanto especializado como no especializado.

CG5. Desarrollar aquellas estrategias y habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores en el área de Bioquímica y Biología Molecular y otras áreas afines con un alto grado de autonomía.

CG6. Adquirir habilidades en el manejo de programas informáticos incluyendo el acceso a bases de datos bibliográficas, estructurales o de cualquier otro tipo útiles en Bioquímica y Biología Molecular.

Competencias Transversales

CT2. Saber utilizar las herramientas informáticas básicas para la comunicación, la búsqueda de información, y el tratamiento de datos en su actividad profesional.

CT3. Tener capacidad de análisis, síntesis y razonamiento crítico en la aplicación del método científico.

CT4. Tener capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo (capacidad de análisis, de síntesis, de visiones globales y de aplicación de los conocimientos a la práctica/capacidad de tomar decisiones y adaptación a nuevas situaciones).

CT8. Tener capacidad de desenvolverse con seguridad en un laboratorio.

CT9. Ser capaz de utilizar el inglés como vehículo de comunicación científica.

Competencias Específicas

CE19. Saber buscar, obtener, analizar e interpretar la información de las principales bases de datos biológicos y bibliográficos utilizando herramientas bioinformáticas.

CE20. Adquirir la capacidad para transmitir información dentro del área de las biociencias, incluyendo el dominio de la terminología específica

CE27. Conocer y entender los cambios bioquímicos, moleculares y genéticos que ocurren en un amplio rango de patologías humanas, y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.

CE30. Conocer cómo se determinan en el laboratorio clínico los marcadores genéticos, moleculares y bioquímicos asociados a las diferentes patologías, y ser capaz de evaluar de forma crítica como pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermedades

Contenidos
Breve descripción del contenido*
<p>El genoma Humano. Familias multigénicas y DNA repetitivo, Mutación e inestabilidad del DNA humano. Enfermedades genéticas humanas. Identificación de genes de enfermedad. Mutaciones. Pruebas genéticas y diagnóstico.</p> <p>Biología molecular del cáncer: Oncogenes y protooncogenes. Genes supresores de tumores. Bases moleculares de la angiogénesis y metástasis. Bases Moleculares de la Epigenética: Factores epigenético. Control epigenético del metabolismo. RNAs no codificantes.</p> <p>Mecanismos epigenéticos en la enfermedad, ejemplos de enfermedades con base epigenética. Control epigenético del sistema inmune. Aplicaciones en biomedicina.</p> <p>Modelos celulares y animales para el estudio de las enfermedades genéticas humanas, Terapia génica y celular de las enfermedades genéticas humanas.</p> <p>Bases Moleculares de la Neurodegeneración: Mecanismos moleculares de muerte neuronal. Alteraciones bioquímicas y genéticas de las enfermedades neurodegenerativas.</p>
Temario de la asignatura
<p>Programa teórico (1,6 ECTS/ 40 horas presenciales)</p> <p>Las clases de teoría se realizarán en la franja horaria establecida por la Facultad de Veterinaria publicada en el siguiente enlace: http://www.unex.es/conoce-la-unex/centros/veterinaria/informacion-academica/horarios</p> <p>La asignatura comprende 15 temas incluidos en los siguientes bloques temáticos:</p> <ul style="list-style-type: none"> I. Organización del genoma humano. Tema 1 II. Biología Molecular del Cáncer. Temas 2-10 III. Genética de las enfermedades neurodegenerativas. Temas 11-15
<p>Denominación del tema 1: Organización del genoma humano. Contenidos del tema 1: El proyecto del genoma humano. El proyecto ENCODE. Organización y evolución del genoma humano. Descripción de las actividades prácticas del tema 1: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.</p>
<p>Denominación del tema 2: Naturaleza del Cáncer. Contenidos del tema 2: Introducción. Origen de los tumores. Progresión tumoral. Origen monoclonal del cáncer. Epidemiología del cáncer. Agentes cancerígenos. Genes alterados en el cáncer. Modelos experimentales en investigación del cáncer. Descripción de las actividades prácticas del tema 2: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección</p>

celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 3: Virus y Cáncer. Contenidos del tema 3: Introducción. Descubrimiento de los virus tumorales: El virus del sarcoma aviar o de de Rous. Diferencias entre protooncogenes y oncogenes víricos. Descripción de las actividades prácticas del tema 3: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 4: Oncogenes celulares. Contenidos del tema 4: Introducción. Descubrimiento de oncogenes no víricos. Relación entre los oncogenes humanos y víricos. Activación de protooncogenes en tumores humanos. Mecanismos de activación de oncogenes humanos Descripción de las actividades prácticas del tema 4: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 5: Señal mitogénica y cáncer (I). Transducción de la señal mitogénica. Señalización citoplasmática (II). Contenidos del tema 5: Introducción. Factores de crecimiento y cáncer. Receptores de factores de crecimiento y cáncer. Rutas de señalización intracelular. La proteína Ras. Dominios estructurales:SH2 y SH3. Activación de Ras a partir de receptores con actividad tirosina quinasa. Señalización a partir de JAKs. Señalización a partir de integrinas. Ruta Wnt-b-catenina. Otras rutas de señalización. La proteína Src. Descripción de las actividades prácticas del tema 5: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 6: Genes supresores de Tumores. Contenidos del tema 6: Introducción. Retinoblastoma: Implicación de los genes supresores de tumores en carcinogénesis. Inactivación de los genes supresores de tumores. Pérdida de heterocigosidad del gen *Rb*. Genes supresores de tumores clonados. Función de los genes supresores de tumores. Descripción de las actividades prácticas del tema 6: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 7: Mecanismos Moleculares de los Procesos de Invasión y Metástasis. Contenidos del tema 7: Introducción. Invasión. Angiogénesis. Diseminación y colonización. Descripción de las actividades prácticas del tema 7: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 8: Epigenética y Cáncer. Contenidos del tema 8: Introducción. Mecanismos epigenéticos. Epigenética y cáncer. Descripción de las actividades prácticas del tema 8: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 9: Terapias convencionales contra el cáncer. Contenidos del tema 9: Principios de las terapias convencionales. Sensibilidad celular y resistencia a las drogas. Descripción de las actividades prácticas del tema 9: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en

familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 10: Nuevas terapias contra el cáncer. Contenidos del tema 10: Terapia actual. Terapia génica y molecular. Terapia epigenética. Descripción de las actividades prácticas del tema 10: Detección directa de mutaciones presentes en oncogenes en familia con neoplasias. Contenidos de la práctica: Ensayos de restricción y análisis de los resultados mediante electroforesis en geles de agarosa. Esta práctica se realizará en dos sesiones consecutivas. Transformación celular en respuesta a oncogenes. Contenidos de la práctica: Transfección celular con oncogenes y visualización de los focos de transformación. Esta práctica se realizará en 2 sesiones.

Denominación del tema 11. Introducción a las enfermedades neurodegenerativas. Contenidos del tema 11: Etiología. Clínica y Prevalencia. Tratamiento. Principales enfermedades neurodegenerativas: Demencias, enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Parkinson, enfermedad de Huntington y Esclerosis Lateral Amiotrófica. Descripción de las actividades prácticas del tema 11: Análisis mediante inmunofluorescencia de cambios epigenéticos en células neuronales. Esta práctica se realizará en tres sesiones consecutivas.

Denominación del tema 12. Mecanismos moleculares de muerte neuronal. Contenidos del tema 12: Estrés oxidativo y disfunción mitocondrial. Estrés de retículo endoplasmático. Excitotoxicidad. Apoptosis y Necrosis. Descripción de las actividades prácticas del tema 12: Análisis mediante inmunofluorescencia de cambios epigenéticos en células neuronales. Esta práctica se realizará en tres sesiones consecutivas.

Denominación del tema 13. Alteraciones bioquímicas y genéticas implicadas en los procesos neurodegenerativos. Contenidos del tema 13: Mecanismos de proteólisis intracelular: sistema ubiquitina-proteasoma y autofagia. Principales genes implicados en neurodegeneración. Genética de la enfermedad de Parkinson. Genética de la enfermedad de Alzheimer. Genética de la enfermedad de Huntington. Modelos animales de neurodegeneración. Descripción de las actividades prácticas del tema 13: Análisis mediante inmunofluorescencia de cambios epigenéticos en células neuronales. Esta práctica se realizará en tres sesiones consecutivas.

Denominación del tema 14. Neuroepigenética. Contenidos del tema 14: Desregulación epigenética en trastornos neurológicos. Metilación del ADN y modificación de histonas. Descripción de las actividades prácticas del tema 14: Análisis mediante inmunofluorescencia de cambios epigenéticos en células neuronales. Esta práctica se realizará en tres sesiones consecutivas.

Denominación del tema 15. Terapia génica. Contenidos del tema 15: Técnicas de terapia génica en neurodegeneración. Ensayos clínicos. Descripción de las actividades prácticas del tema 15: Análisis mediante inmunofluorescencia de cambios epigenéticos en células neuronales. Esta práctica se realizará en tres sesiones consecutivas.

Actividades formativas*

Horas de trabajo del alumno por tema		Presencial		Actividad de seguimiento	No presencial
Tema	Total	GG	SL	TP	EP
1	3	1			2
2	5	2			3
3	5	2			3
4	18	2	9		7
5	7	4			3
6	5	2			3
7	5	2			3
8	5	2			3
9	8	1			7
10	8	1			7
11	10	4			6
12	7	3			4
13	13	7			6

14	27	2	9		16
15	11	3	2		7
Examen	12	2			10
Total	150	40	20		90

GG: Grupo Grande (100 estudiantes).

SL: Seminario/Laboratorio (prácticas clínicas hospitalarias = 7 estudiantes; prácticas laboratorio o campo = 15; prácticas sala ordenador o laboratorio de idiomas = 30, clases problemas o seminarios o casos prácticos = 40).

TP: Tutorías Programadas (seguimiento docente, tipo tutorías ECTS).

EP: Estudio personal, trabajos individuales o en grupo, y lectura de bibliografía.

GG. Ésta es una de las actividades formativas presenciales para el grupo completo. El profesor presentará los conceptos y la información necesaria relativos a los distintos temas, facilitando el material de ayuda al estudio a través del **campus virtual** de la UEX.

SL. Esta actividad está formada por clases prácticas realizadas en el laboratorio (L, 20 horas). Las prácticas de laboratorio se realizarán por grupos en el laboratorio de Bioquímica bajo la supervisión de un profesor. El alumno tendrá accesible en el **campus virtual** de la UEX el guion de cada práctica. La asistencia a las prácticas será considerada obligatoria.

Metodologías docentes*

Las actividades programadas para la consecución de las competencias específicas propuestas son:

Programa teórico

Metodología Expositiva-participativa. Clases magistrales en pizarra y/o con apoyo de medios audiovisuales en grupo grande. El material audiovisual utilizado en las sesiones estará disponible en el aula virtual de la asignatura. Competencias específicas a desarrollar: CE19, CE20, CE27 Y CE30.

Programa Práctico de Laboratorio

Metodología Expositiva-participativa. Las prácticas de laboratorio se realizarán en grupos reducidos que permitan el acceso de todos los alumnos al material de trabajo. El profesor presentará los objetivos, orientará el trabajo, planteará cuestiones relacionadas con los apartados teóricos ya explicados y realizará el seguimiento de la experimentación. El alumno deberá realizar sus experimentos siguiendo los guiones de prácticas diseñados, consultará dudas tanto teóricas como metodológicas y presentará al profesor los resultados obtenidos cuando éste se lo solicite. Competencias específicas a desarrollar: CE20 y CE30

Programa Práctico de Seminarios

Metodología Expositiva-participativa. Seminarios elaborados por los alumnos y destinados al gran grupo. Competencias específicas a desarrollar: CE19, CE20 y CE27.

Metodología cooperativa-participativa. Actividad tipo puzzle o jigsaw en la cual los alumnos serán divididos en grupos para trabajar un contenido específico. Competencias específicas a desarrollar: CE19, CE20, CE27 y CE30.

El alumno estudiará la materia, elaborará las memorias de prácticas y la exposición de los resultados.

Resultados de aprendizaje*

Comprender las bases moleculares y celulares de las enfermedades genéticas.

Demostrar comprensión de las bases moleculares y celulares de la tumorigénesis y de la capacidad de invasión y metástasis de las células tumorales.

Demostrar comprensión de las bases moleculares y celulares de la neurodegeneración

Demostrar comprensión del concepto y aplicaciones generales de la terapia molecular.

Demostrar comprensión del concepto y aplicaciones generales de la terapia génica.

Sistemas de evaluación*

El alumno será evaluado teniendo en cuenta las competencias y habilidades adquiridas. Para superar la asignatura será necesario obtener una calificación final mínima de 5 puntos.

Teniendo en cuenta la Normativa de Evaluación de las Titulaciones oficiales de Grado y Máster de la Universidad de Extremadura (DOE del 3 de noviembre de 2020), el alumno puede ser evaluado de una forma continua o de una forma global. Si desea acogerse a la evaluación global, el alumno deberá renunciar a la evaluación continua mediante un escrito dirigido al profesor responsable de la asignatura durante las tres primeras semanas del semestre.

Sistema de Evaluación Continua

Convocatoria de evaluación ordinaria

Instrumentos de evaluación y Porcentaje de cada apartado sobre la calificación final

A. Programa teórico.

a) Los conocimientos teóricos adquiridos por el alumno se evaluarán mediante la realización de un examen escrito de tipo test. La calificación obtenida en esta parte supondrá el 60 % de la calificación final de la asignatura. No obstante, para superar la asignatura será requisito que la calificación de esta prueba no sea inferior a 4 puntos sobre 10, en cuyo caso, la asignatura quedará suspensa y la nota final para esta convocatoria será la obtenida en el examen teórico.

b) Actividades en el aula. Actividad tipo puzzle u otra similar dependiendo del número de alumnos matriculado en la asignatura. El alumno deberá buscar información, elaborar, exponer y defender en el aula el trabajo realizado. Además, se realizarán cuestionarios en clase tipo Kahoot o similares como refuerzo positivo para su formación. La calificación obtenida en esta parte supondrá el 20% de la calificación final de la asignatura.

B. Programa Práctico

La realización de las prácticas de laboratorio es obligatoria, aunque se podrá justificar hasta un 20% de no asistencia. Durante la realización de las prácticas los alumnos deberán demostrar diligencia, atención y cuidado, por ello las prácticas se irán evaluando por la observación y/o aplicación de rúbricas. Al finalizar la realización de la práctica, se realizará un cuestionario. Este cuestionario será evaluado. La calificación obtenida en esta parte supondrá el 20% de la calificación final de la asignatura, siempre y cuando la nota conseguida no sea inferior a 4 puntos sobre 10. Si se suspende el programa de prácticas de laboratorio, la asignatura quedará suspensa y la calificación final de la asignatura para esta convocatoria sería la obtenida en las prácticas de laboratorio.

Competencias a evaluar

Todas las recogidas en el plan docente de la asignatura

Convocatoria de evaluación extraordinaria

Aquellos estudiantes que no hayan superado la asignatura por curso (evaluación ordinaria) podrán ser evaluados mediante un examen extraordinario que incluirá la parte de la asignatura no superada en la convocatoria ordinaria.

La calificación final obtenida en la evaluación será la suma de las valoraciones numéricas de los tres apartados descritos anteriormente, siempre y cuando todas las partes estén aprobadas.

Competencias a evaluar

Todas las recogidas en el plan docente de la asignatura

Sistema de Evaluación Global

Los alumnos que se hayan acogido al sistema de evaluación con una única prueba final de carácter global serán evaluados mediante una única prueba que constará de dos partes claramente diferenciadas, una parte correspondiente al programa teórico y otra al programa práctico que computarán con un 80% y 20% de la calificación final, respectivamente, siempre y cuando el alumno supere cada una de estas pruebas. Si el alumno suspende alguna de las partes, la calificación final de la asignatura sería la obtenida en la parte no superada.

Competencias a evaluar

Todas las recogidas en el plan docente de la asignatura

Las convocatorias de exámenes se publican en el siguiente enlace <https://www.unex.es/conoce-la-uex/centros/veterinaria/informacion-academica/examenes>

Bibliografía (básica y complementaria)

Bibliografía básica

Allis C, Djenuwein Y, Reinberg D. Epigenetics. Cold Spring Harbor NY, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2007.

Brian PC. Epigenetics: Current Research and Emerging Trends. Caister academic Press. Ebook, 2015

Pecorino, L. Molecular Biology of Cancer. Mechanisms, Targets and Therapeutics. 4th edition. Oxford University Press, 2016.

Strachan T, Read AP. Human Molecular Genetics, 4th edition. Garland Science, 2011.

Sudbery P. Genética Molecular Humana. Ed. Pearson, 2004.

Weinberg, A. The biology of cancer. Second edition. Garland Science, Taylor and Francis Group, 2013.

Advances in experimental Medicine and Biology. Neuroepigenomics in Aging and Disease. Springer. 2017

Bibliografía Complementaria

Nature reviews cancer. <http://www.nature.com/nrc/index.html>

Revisiones bibliográficas sobre epigenética que se podrán descargar del campus virtual de la asignatura.

Strachan T, Goodship J, Chinery P. Genetics and Genomics in Medicine. . Garland Science, 2015.

Otros recursos y materiales docentes complementarios

AVUEx: Aula Virtual de la Universidad de Extremadura <http://campusvirtual.unex.es/portal/>