

1. DATOS GENERALES

Asignatura: GENÉTICA MÉDICA EXPERIMENTAL	Código: 310133
Tipología: OPTATIVA	Créditos ECTS: 6
Grado: 2317 - MASTER UNIVERSITARIO EN BIOMEDICINA EXPERIMENTAL	Curso académico: 2019-20
Centro: 10 - FACULTAD DE MEDICINA (AB)	Grupo(s): 10
Curso: Sin asignar	Duración: Primer cuatrimestre
Lengua principal de impartición: Español	Segunda lengua:
Uso docente de otras lenguas:	English Friendly: N
Página web: http://www.med-ab.uclm.es/ y Moodle	Bilingüe: N

Profesor: JOSE DANIEL AROCA AGUILAR - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Área de Genética, Facultad de Medicina AB	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	2993	josedaniel.aroca@uclm.es	L-X-V: 9:30-11:30

Profesor: JULIO ESCRIBANO MARTINEZ - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Área de Genética, Facultad de Medicina AB	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	2928	julio.escribano@uclm.es	L-X-V: 9:30-11:30

Profesor: FRANCISCO SANCHEZ SANCHEZ - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Facultad de Medicina de Albacete	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	2929	francisco.ssanchez@uclm.es	Miércoles de 14:00 a 16:00. Despacho 1.29.

2. REQUISITOS PREVIOS

No se han establecido.

3. JUSTIFICACIÓN EN EL PLAN DE ESTUDIOS, RELACIÓN CON OTRAS ASIGNATURAS Y CON LA PROFESIÓN

Los objetivos generales de la asignatura son que el alumno actualice sus conocimientos sobre la estructura y función del genoma humano y que se familiarice con las técnicas comunes de análisis de la variación genética y de mutaciones. También se pretende que conozca la metodología experimental empleada para analizar los efectos funcionales de las mutaciones utilizando cultivos celulares.

4. COMPETENCIAS DE LA TITULACIÓN QUE LA ASIGNATURA CONTRIBUYE A ALCANZAR

Competencias propias de la asignatura	
Código	Descripción
E06	Actualización de los conocimientos biomédicos en todos los niveles de organización de los seres vivos, desde el nivel molecular y genético hasta el aparato o sistema orgánico, en relación con la función normal y con algunas patologías.
E07	Conocimiento de las técnicas más usuales de Biología molecular, Genética y Fisiología de los sistemas biológicos.
G01	Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con la investigación biomédica.
G02	Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
G03	Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones (y los conocimientos y razones últimas que las sustentan) a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
G04	Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
G06	Que los estudiantes sepan comprender e interpretar críticamente documentos y seminarios científicos en español e inglés.
G07	Que los estudiantes sean capaces de redactar memorias escritas del trabajo realizado y de exponerlas y defenderlas en público.
M034	Actualizar el conocimiento sobre la estructura y función del genoma humano.
M035	Comprender los mecanismos moleculares generales de las enfermedades genéticas.
M036	Comprender los principios de las estrategias utilizadas en la identificación de genes patológicos.
M037	Purificar ADN genómico humano.
M038	Comprender las técnicas más utilizadas para detectar mutaciones.
M039	Comprender las estrategias experimentales para producir mutaciones mediante mutagénesis dirigida.
M040	Comprender la metodología experimental de análisis de los efectos funcionales de las mutaciones utilizando como modelo cultivos celulares.

5. OBJETIVOS O RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Resultados de aprendizaje propios de la asignatura	
Descripción	
Ser capaz de describir la metodología experimental empleada para analizar los efectos funcionales de las mutaciones utilizando cultivos celulares.	
Ser capaz de describir las alteraciones genéticas básicas que causan enfermedades.	
Ser capaz de describir las estrategias utilizadas para identificar genes patológicos.	
Ser capaz de purificar ADN genómico humano a partir de sangre y de muestras biológicas.	
Conocer el fundamento y el proceso experimental para analizar mutaciones conocidas y desconocidas mediante secuenciación de ADN, DHPLC, SSCPs, fusión de ADN de alta resolución, PCR en tiempo real, etc.	
Conocer el fundamento y el proceso experimental para obtener mutaciones puntuales, inserciones y deleciones de nucleótidos mediante mutagénesis dirigida.	
Conocer los avances relevantes sobre la estructura y función del genoma humano.	
Resultados adicionales	
Descripción	
Conocer el fundamento de las técnicas de secuenciación masiva y sus aplicaciones en biomedicina.	

6. TEMARIO

- **Tema 1:** Actualización en la estructura y función del genoma humano. Mutación y patología genética. Identificación de mutaciones y análisis funcional.
- **Tema 2:** Purificación de ADN genómico humano.
- **Tema 3:** Detección de mutaciones mediante sondas Taqman.
- **Tema 4:** Secuenciación automática de ADN.
- **Tema 5:** Mutagénesis dirigida.
- **Tema 6:** Análisis funcional de mutaciones.

7. ACTIVIDADES O BLOQUES DE ACTIVIDAD Y METODOLOGÍA

Actividad formativa	Metodología	Competencias relacionadas	ECTS	Horas	Ev	Ob	Rec	Descripción
Talleres o seminarios [PRESENCIAL]	Seminarios	E07 G01 G03 G04 E06 G06 G07 G02	0.32	8	S	N	S	
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL]	Prácticas	E07 G01 G03 G04 E06 G06 G07 G02	1.24	31	S	S	N	
Prueba final [PRESENCIAL]		E07 G01 G03 G04 E06 G06 G07 G02	0.04	1	S	S	S	
Resolución de problemas o casos [PRESENCIAL]	Seminarios	E07 G01 G03 M039 G04 E06 M035 G06 M036 M040 M034 G07 M037 M038 G02	0.08	2	S	S	N	
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA]		E07 G01 G03 M039 G04 E06 M035 G06 M036 M040 M034 G07 M037 M038 G02	0.72	18	S	N	S	

Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA]	Trabajo autónomo	MU38 G02 E07 G01 G03 M039 G04 E06 M035 G06 M036 M040 M034 G07 M037 M038 G02	3,6	90	S	N	N	
Total:			6	150				
Créditos totales de trabajo presencial: 1.68			Horas totales de trabajo presencial: 42					
Créditos totales de trabajo autónomo: 4.32			Horas totales de trabajo autónomo: 108					

Ev: Actividad formativa evaluable
 Ob: Actividad formativa de superación obligatoria
 Rec: Actividad formativa recuperable

8. CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y VALORACIONES

Sistema de evaluación	Valoraciones		Descripción
	Estudiante presencial	Estud. semipres.	
Elaboración de trabajos teóricos	30.00%	30.00%	Elaboración y exposición oral de trabajos teóricos.
Prueba	10.00%	10.00%	Evaluación de conocimientos teóricos. Examen tipo PEM
Elaboración de memorias de prácticas	30.00%	30.00%	Elaboración por escrito de una memoria de las prácticas realizadas.
Realización de prácticas en laboratorio	20.00%	20.00%	Valoración del desempeño del alumno y los resultados obtenidos durante la realización de las prácticas.
Valoración de la participación con aprovechamiento en clase	10.00%	10.00%	
Total:	100.00%	100.00%	

Cráterios de evaluación de la convocatoria ordinaria:

Evaluación de conocimientos: trabajos escrito y presentaciones orales del mismo.
 Evaluación de conocimientos y habilidades prácticas: elaboración de memorias de las prácticas, resolución de supuestos, resultados obtenidos en las clases prácticas.
 Otros: grado de participación en las sesiones presenciales, participación en los debates que se generen, trabajos voluntarios, participación en la moderación de sesiones.

Particularidades de la convocatoria extraordinaria:

Los alumnos que no hayan obtenido como mínimo 50 puntos deberán acudir a la convocatoria extraordinaria. Esta consistirá en la presentación de un trabajo teórico elaborado por el alumno (40 puntos), la entrega de una memoria de las prácticas realizadas (20 puntos) y un examen tipo PEM en el que se incluirán preguntas correspondientes a la parte teórica (10 puntos) y práctica (30 puntos).

Particularidades de la convocatoria especial de finalización:

No se ha introducido ningún criterio de evaluación

9. SECUENCIA DE TRABAJO, CALENDARIO, HITOS IMPORTANTES E INVERSIÓN TEMPORAL

No asignables a temas	Suma horas
Tema 1 (de 6): Actualización en la estructura y función del genoma humano. Mutación y patología genética. Identificación de mutaciones y análisis funcional.	
Actividades formativas	Horas
Talleres o seminarios [PRESENCIAL][Seminarios]	8
Prueba final [PRESENCIAL][]	.5
Resolución de problemas o casos [PRESENCIAL][Seminarios]	2
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][]	9
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	10
Tema 2 (de 6): Purificación de ADN genómico humano.	
Actividades formativas	Horas
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL][Prácticas]	4
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][]	2
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	10
Tema 3 (de 6): Detección de mutaciones mediante sondas Taqman.	
Actividades formativas	Horas
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL][Prácticas]	4
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][]	2
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	10
Tema 4 (de 6): Secuenciación automática de ADN.	
Actividades formativas	Horas
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL][Prácticas]	4
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][]	1
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	10
Tema 5 (de 6): Mutagénesis dirigida.	
Actividades formativas	Horas
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL][Prácticas]	5
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	15
Actividad global	
Actividades formativas	Suma horas
Talleres o seminarios [PRESENCIAL][Seminarios]	8
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL][Prácticas]	17
Prueba final [PRESENCIAL][]	0.5
Resolución de problemas o casos [PRESENCIAL][Seminarios]	2
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][]	14
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	55
Total horas: 96.5	

10. BIBLIOGRAFÍA, RECURSOS

Autor/es	Título	Libro/Revista Población Editorial	ISBN	Año	Descripción Enlace Web	Catálogo biblioteca
Aroca-Aguilar JD, Sanchez-Sanchez F, Ghosh S, Coca-Prados M, Escribano J.	Myocilin mutations causing glaucoma inhibit the intracellular endoproteolytic cleavage of myocilin between amino acids Arg226 and Ile227.			2005	http://www.jbc.org/content/280/22/21043.full	
Campos-Mollo E, Lopez-Garrido MP, Blanco-Marchite C, García-Fejoo J, Peralta J, Belmonte-Martínez J, Ayuso C, Escribano J.	CYP1B1 gene mutations in Spanish patients with primary congenital glaucoma: phenotypic and functional variability.			2009	http://www.molvis.org/molvis/v15/a42/	
Lopez-Garrido MP, Blanco-Marchite C, Sanchez-Sanchez F, Lopez-Sanchez E, Chaques-Alepuz V, Campos-Mollo E, Salinas-Sanchez AS, Escribano J.	Functional analysis of CYP1B1 mutations and association of heterozygous hypomorphic alleles with primary open-angle glaucoma.			2010	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19793111	
Sanchez-Sanchez F, Martínez-Redondo F, Aroca-Aguilar JD, Coca-Prados M, Escribano J.	Characterization of the intracellular proteolytic cleavage of myocilin and identification of calpain II as a myocilin-processing protease			2007	http://www.jbc.org/content/282/38/27810.abstract	
Strachan, T.	Human molecular genetics		Garland Science/Taylor & Francis Group	978-0-8153-4149-9		