

**1. DATOS GENERALES****Asignatura:** GENETICA MEDICA EXPERIMENTAL**Código:** 310133**Tipología:** OPTATIVA**Créditos ECTS:** 6**Grado:** 2317 - MASTER UNIVERSITARIO EN BIOMEDICINA EXPERIMENTAL**Curso académico:** 2022-23**Centro:** 10 - FACULTAD DE MEDICINA DE ALBACETE**Grupo(s):** 10**Curso:** 1**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	926053263	josedaniel.aroca@uclm.es	
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		francisco.ssanchez@uclm.es	

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 detección de mutaciones. También se pretende que conozca la metodología experimental empleada para analizar los efectos funcionales de las mutaciones utilizando cultivos celulares y la función de genes candidatos de patologías mediante modelos animales y técnicas de edición genómica.

Los contenidos de esta guía podrán ser objeto de modificaciones, que serán advertidas a los estudiantes, si la situación sociosanitaria debida a la pandemia lo exige. Se considerarán todas las posibilidades de docencia (presencial, semipresencial y/u "on line") en función de esta situación.

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 génico 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 y en 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

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.

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 los avances relevantes sobre la estructura y función del genoma humano.

Resultados adicionales

Conocer el fundamento de las técnicas de secuenciación masiva y sus aplicaciones en biomedicina.

Conocer el fundamento del análisis funcional de genes mediante edición genómica de modelos animales.

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 desconocidas mediante secuenciación Sanger.

Tema 4: Análisis de variantes polimórficas humanas.

Tema 5: Análisis funcional de variantes codificantes en modelos celulares.

Tema 6: Análisis funcional de variantes de splicing mediante minigenes.

Tema 7: Edición genómica en modelos animales mediante CRISPR/Cas9.

7. ACTIVIDADES O BLOQUES DE ACTIVIDAD Y METODOLOGÍA

Actividad formativa	Metodología	Competencias relacionadas (para títulos anteriores a RD 822/2021)	ECTS	Horas	Ev	Ob	Descripción
Talleres o seminarios [PRESENCIAL]	Seminarios	E06 E07 G01 G02 G03 G04 G06 G07	0.32	8	S	N	
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL]	Prácticas	E06 E07 G01 G02 G03 G04 G06 G07	1.24	31	S	S	
Prueba final [PRESENCIAL]		E06 E07 G01 G02 G03 G04 G06 G07	0.04	1	S	S	
Resolución de problemas o casos [PRESENCIAL]	Seminarios	E06 E07 G01 G02 G03 G04 G06 G07 M034 M035 M036 M037 M038 M039 M040	0.08	2	S	S	
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA]		E06 E07 G01 G02 G03 G04 G06 G07 M034 M035 M036 M037 M038 M039 M040	0.72	18	S	N	
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA]	Trabajo autónomo	E06 E07 G01 G02 G03 G04 G06 G07 M034 M035 M036 M037 M038 M039 M040	3.6	90	S	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 (Será imprescindible su superación tanto en evaluación continua como no continua)

8. CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y VALORACIONES

Sistema de evaluación	Evaluación continua	Evaluación no continua*	Descripción
Elaboración de trabajos teóricos	30.00%	35.00%	Elaboración y exposición oral de trabajos teóricos.
Prueba	10.00%	15.00%	Evaluación de conocimientos teóricos. Examen tipo PEM
Elaboración de memorias de prácticas	30.00%	50.00%	Elaboración por escrito de una memoria de las prácticas realizadas.
Realización de prácticas en laboratorio	20.00%	0.00%	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%	0.00%	
Total:	100.00%	100.00%	

* En **Evaluación no continua** se deben definir los porcentajes de evaluación según lo dispuesto en el art. 4 del Reglamento de Evaluación del Estudiante de la UCLM, que establece que debe facilitarse a los estudiantes que no puedan asistir regularmente a las actividades formativas presenciales la superación de la asignatura, teniendo derecho (art. 12.2) a ser calificado globalmente, en 2 convocatorias anuales por asignatura, una ordinaria y otra extraordinaria (evaluándose el 100% de las competencias).

Criterios de evaluación de la convocatoria ordinaria:

Evaluación continua:

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.

Las características de la evaluación podrían ser objeto de modificaciones, que serían advertidas a los estudiantes, si la situación sociosanitaria debida a la pandemia lo exige. Se considerarán todas las posibilidades de evaluación (presencial y on line) en función de esta situación.

Evaluación no continua:

La evaluación no continua, con las valoraciones indicadas para las distintas partes de la asignatura, se aplicará excepcionalmente en caso de que la situación sanitaria impida la presencialidad en la asignatura.

*Cap III. Art. 4. 2 b) Cualquier estudiante podrá cambiarse a la modalidad de evaluación no continua, por el procedimiento que establezca el Centro, siempre que no haya participado durante el periodo de impartición de clases en actividades evaluables que supongan en su conjunto al menos el 50 % de la evaluación total de la asignatura. Si un estudiante ha alcanzado ese 50 % de actividades evaluables o si, en cualquier caso, el periodo de clases hubiera finalizado, se considerará en evaluación continua sin posibilidad de cambiar de modalidad de evaluación.

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:

Se seguirán los mismos criterios que para la convocatoria extraordinaria del curso anterior, según consten en las correspondientes guías docentes (Art. 13.3. Reglamento de Evaluación del Estudiante). Esta convocatoria podrá ser utilizada por los estudiantes que se encuentren en los supuestos que se indican en el Reglamento de Evaluación del Estudiante que esté en vigor (actualmente, Art. 13.1).

9. SECUENCIA DE TRABAJO, CALENDARIO, HITOS IMPORTANTES E INVERSIÓN TEMPORAL	
No asignables a temas	
Horas	Suma horas
Tema 1 (de 7): 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 7): 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 7): Detección de mutaciones desconocidas mediante secuenciación Sanger.	
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 7): Análisis de variantes polimórficas humanas.	
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 7): Análisis funcional de variantes codificantes en modelos celulares.	
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/Enlace Web	Editorial	Población	ISBN	Año	Descripción
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. http://www.jbc.org/content/280/22/21043.full				2005	
Campos-Mollo E, Lopez-Garrido MP, Blanco-Marchite C, Garcia-Feijoo J, Peralta J, Belmonte-Martínez J, Ayuso C, Escribano J.	CYP1B1 gene mutations in Spanish patients with primary congenital glaucoma: phenotypic and functional variability. http://www.molvis.org/molvis/v15/a42/				2009	
Lopez-Garrido MP, Blanco-Marchite C, Sanchez-Sanchez F,	Functional analysis of CYP1B1 mutations and association of					

Lopez-Sanchez E, Chaques-Alepuz V, Campos-Mollo E, Salinas-Sanchez AS, Escribano J.	heterozygous hypomorphic alleles with primary open-angle glaucoma. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19793111			2010
Sanchez-Sanchez F, Martinez-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 http://www.jbc.org/content/282/38/27810.abstract			2007
Strachan, T.	Human molecular genetics	Garland Science/Taylor & Francis Group	978-0-8153-4149-9	2010