

Titulación	Tipo	Curso
2500890 Genètica	OT	4

## Contacto

Nombre: Inmaculada Ponte Marull

Correo electrónico: inma.ponte@uab.cat

## Equipo docente

Alicia Roque Cordova

## Idiomas de los grupos

Puede consultar esta información al [final](#) del documento.

## Prerrequisitos

No hay prerrequisitos oficiales. Sin embargo, se supone que el alumnado ha adquirido los conocimientos impartidos en las asignaturas previas del grado, a nivel de primer, segundo y de tercer curso, los contenidos relacionado con las áreas de la Bioquímica y Biología Molecular, Genética, Biología Celular, Fisiología Animal y Patología.

## Objetivos y contextualización

Los objetivos formativos son que el alumnado, al finalizar la asignatura, sea capaz de:

- Describir los aspectos estructurales de la cromatina, los factores que la regulan y su papel en la regulación de la expresión génica.
- Conocer las estrategias utilizadas en la identificación de los mecanismos de control de la expresión génica en eucariotas.
- Describir los tipos de factores de transcripción más significativos en el control de la expresión génica y los mecanismos que los regulan en respuesta a factores intracelulares y señales extracelulares.
- Conocer los mecanismos de control de la traducción y de la estabilidad y activación de los mRNA en respuesta a las demandas celulares, en el desarrollo embrionario y sus alteraciones en diversas patologías.
- Explicar las interrelaciones funcionales entre los diversos mecanismos de control de la expresión génica en la proliferación, la diferenciación celular y el desarrollo embrionario, así como para satisfacer las demandas energéticas en diversas situaciones fisiopatológicas.

- Saber cómo aplicar los conocimientos estudiados y la información de las bases de datos para resolver problemas cualitativos y cuantitativos relacionados con sus alteraciones en situaciones patológicas, en especial en las enfermedades genéticas de mayor prevalencia en nuestra población.
- Saber diseñar experimentos, comprendiendo las limitaciones de la aproximación experimental, interpretar los resultados experimentales, aplicar los recursos informáticos para la búsqueda de información especializada, el tratamiento de los datos y la comunicación de los resultados a la comunidad científica.

## Competencias

- Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
- Capacidad de análisis y síntesis.
- Comprender y describir la estructura, la morfología y la dinámica del cromosoma eucariótico durante el ciclo celular y la meiosis.
- Describir e identificar las características estructurales y funcionales de los ácidos nucleicos y proteínas incluyendo sus diferentes niveles de organización.
- Describir las bases genéticas del desarrollo y del control de la expresión génica.
- Describir los mecanismos epigenéticos
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

## Resultados de aprendizaje

1. Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
2. Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
3. Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
5. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
6. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
7. Describir los mecanismos de regulación de la expresión génica en virus, bacterias y eucariotas.
8. Describir los mecanismos y consecuencias genéticas de las modificaciones epigenéticas.
9. Describir los procesos de replicación, transcripción, traducción y regulación de los genes en procariotas y eucariotas.
10. Descriure l'organització del material genètic al llarg del cicle cel·lular.
11. Enumerar y describir los mecanismos básicos de formación de patrones en animales.
12. Explicar el papel de los genes herramientas en el desarrollo.
13. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
14. Relacionar la estructura de los ácidos nucleicos con su función biológica.
15. Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
16. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

## Contenido

Tema 1: Niveles de control de la expresión génica a los eucariotas. Introducción. Descripción de los diferentes niveles de control de la expresión génica. Métodos para su estudio.

Tema 2: Estructura de la cromatina. El nucleosoma. Variantes de histonas. Modificaciones post-traduccionales de las histonas. Fibra de 30 nm. Dominios estructurales y funcionales de la cromatina. Metilación del DNA.

Tema 3: Papel de la estructura de la cromatina en el control de la expresión génica eucariota. Alteraciones en la metilación del DNA en genes activos o potencialmente activos. Modificaciones de histonas en cromatina de genes activos o potencialmente activos (Código de las histonas). Cambios en la estructura de la cromatina en los genes activos y potencialmente activos. Complejos de remodelado.

Tema 4: Control de la transcripción.

Transcripción: mecanismos que controlan la formación del complejo de iniciación y la elongación. Factores de transcripción y mecanismos de control en respuesta a señales biológicas. Finalización de la transcripción.

Tema 5: Factores de transcripción. Características estructurales. Mecanismos generales de actuación sobre la transcripción. Activación de los factores de transcripción. Modelos de respuesta de los factores de transcripción a señales intracelulares y extracelulares.

Tema 6: Procesamiento post-transcripcional. Transporte y estabilidad de los mRNA. Maduración del mRNA (capping / poliadenilación / splicing). Exportación núcleo-citosol de los mRNAs y mecanismos que la controlan. Distribución citoplasmática de los mRNA: localización de la traducción. Almacenamiento en el citosol y activación de los mRNA. Control de la estabilidad y degradación de los mRNA: importancia de los siRNA y miRNA.

Tema 7: Traducción y mecanismos que la controlan. Etapas y niveles de control de la traducción. Control de la traducción en respuesta a señales intracelulares y extracelulares: Importancia de los elementos estructurales presentes en los mRNA. Mecanismos alternativos de iniciación de la traducción en eucariotas y factores que los controlan.

Tema 8: Control post-traducciona. Control de la estabilidad y degradación proteica. Factores que influyen en el proteoma: modificaciones post-traduccionales y su control.

Tema 9: Control de la expresión génica en el desarrollo y la diferenciación celular. Control de la expresión génica en el desarrollo embrionario. Especificación celular y control de la expresión génica específica de tipo celular.

Tema 10: Expresión génica y cáncer. Oncogenes y genes supresores de tumores: Mecanismos celulares que afectan a su expresión.

Tema 11: Regulación génica y enfermedades humanas. Transcripción, procesamiento post-transcripcional y enfermedades humanas. Estructura de la cromatina enfermedades humanas. Enfermedades infecciosas y expresión génica.

## Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases de teoría	30	1,2	5, 4, 6, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 14
Seminarios	15	0,6	5, 4, 6, 15, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 14, 16

Tipo: Supervisadas

Preparación de un seminario	15	0,6	5, 4, 6, 15, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 14, 16
Tutorías	5	0,2	5, 4, 6, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 14, 16
Tipo: Autónomas			
Utilización de fuentes bibliográficas y estudio autónomo	74	2,96	5, 4, 6, 15, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 14, 16

La asignatura consta de clases de teoría, seminarios y tutorías. A continuación se describe la organización y metodología docente que se seguirá en cada uno de estos tipos de actividades formativas

#### Clases de teoría:

El contenido del programa de teoría será impartido principalmente por el profesor/a en forma de clases magistrales con soporte audiovisual. Las presentaciones utilizadas en clase por el profesor/a estarán a disposición del alumnado en el Campus Virtual de la asignatura con antelación al inicio de cada uno de los temas del curso. Estas sesiones expositivas constituirán la mayor parte del apartado de teoría. Se aconseja que el alumnado consulte de forma regular el material bibliográfico recomendado en esta guía docente, así como los artículos de revisión referenciados en el material gráfico de las clases, que son accesibles por red desde la UAB, para consolidar y clarificar, si fuera necesario, los contenidos explicados en clase

#### Seminarios:

Esta actividad formativa se trabajará íntegramente en inglés.

Los seminarios programados están diseñados para consolidar los contenidos trabajados en las clases de teoría y que el alumnado adquiera habilidades de razonamiento crítico, de comunicación y discusión de temas científicos en inglés. Según el número de personas matriculadas, esta actividad será individual o en grupos de 2 personas. En estas sesiones se trabajará un tema concreto relacionado con el programa de la asignatura para su posterior presentación oral y discusión colectiva con los medios disponibles en el aula.

Al inicio del curso, el profesor/a propondrá un listado de temas que se publicará en Campus Virtual. La organización de los grupos, el reparto de temas a tratar y la programación de las fechas de presentación se realizará durante la primera semana de clases de la asignatura. Cada grupo redactará un breve resumen (1 página) del contenido de su presentación y se enviará por correo electrónico, en formato pdf, al profesor/a responsable de los seminarios, con una antelación mínima de una semana antes de la presentación del seminario. El profesor/a hará público este material en el Campus Virtual de la asignatura antes de la presentación del seminario. 48 H antes del día del seminario, el alumnado entregará al profesor, por correo electrónico y en formato pdf, la presentación que utilizará para la exposición oral el seminario. El profesor/a también hará público este material en el Campus Virtual de la asignatura para el conocimiento de todos los alumnos matriculados.

Es necesaria la asistencia a los seminarios por parte de todo el alumnado. En caso de que no se pueda asistir a un seminario por causa es justificada (como por enfermedad, defunción de un familiar de primer grado o accidente), se deberá aportar la documentación oficial que lo acredite

#### Tutorías

Se realizarán tutorías individuales o en grupo reducido, a petición del alumnado. El objetivo de estas tutorías será resolver dudas, orientar sobre las fuentes de información consultadas y la preparación de los seminarios. En caso de que el número de solicitudes fuera extremadamente elevada, sobre todo de cara a exámenes parciales, se podría hacer una tutoría de aula antes de cada parcial, para resolver dudas o repasar conceptos básicos, que se anunciarían oportunamente a través del Campus Virtual. Estas sesiones no serán expositivas ni en ellas se adelantará materia del temario oficial, sino que serán sesiones de debate y discusión.

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

## Evaluación

### Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Evaluación entre iguales (cada estudiante evalúa los seminarios de los otros estudiantes)	10%	2	0,08	5, 6, 15, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 14, 16
Presentación de un seminario, redacción, resumen y material gráfico	10%	3	0,12	5, 4, 6, 15, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 14, 16
Pruebas parciales de teoría (3)	25% cada parcial (Total 75%)	6	0,24	1, 5, 4, 6, 15, 8, 7, 10, 9, 11, 12, 13, 14, 3, 2, 16

En la evaluación de esta asignatura se prevé:

#### Evaluación Continua

Teoría (75% de la nota global)

Tres pruebas parciales con preguntas correspondientes al contenido de cada una de las partes de la asignatura, formuladas como:

- (a) sobre aspectos individuales específicos,
- (b) de relación entre varios apartados del programa
- (c) utilización de los conocimientos para interpretar resultados experimentales o la resolución de problemas relacionados con el control de la expresión génica en situaciones fisiopatológicas.

El peso de cada prueba será del 25% de la nota global de la asignatura, de modo que el peso total de la evaluación de la teoría será del 75% de la nota global.

Para que la calificación de cada parcial de teoría pueda compensar con la del otro, será necesario que la nota obtenida en cada parcial de teoría sea igual o superior a 3,5 (sobre 10). En caso de no alcanzar esta calificación en cada uno de los parciales, el alumno deberá presentarse a una prueba de recuperación de teoría, que será también por parciales. Para participar en esta recuperación, el alumnado debe haber sido previamente evaluado en un conjunto de actividades cuyo peso equivalga a un mínimo de las dos terceras partes de la calificación total de la asignatura.

Con ocasión de la prueba de recuperación de los parciales de teoría será posible volver a examinarse para mejorar la nota de los parciales anteriores. En este caso, se entiende que se renuncia a la nota obtenida anteriormente y se considerará como calificación la obtenida en el segundo examen.

Seminarios (25% de la nota global)

En este apartado se evalúa la capacidad de análisis y síntesis de los alumnos de cada grupo, así como las habilidades del trabajo en grupo y de presentación oral.

La evaluación constará de dos partes:

- (a) El profesorado evalúa el contenido (grado de profundización y conocimiento del tema) del seminario, el resumen inicial, la presentación oral y la respuesta a las preguntas. Esta evaluación corresponderá a un 10% de la nota global de la asignatura y no requiere una calificación mínima para poder compensar con las demás pruebas.
- (b) Evaluación entre iguales, al final de cada una de las sesiones de seminario los alumnos asistentes realizarán una evaluación sobre el contenido, la presentación oral y la respuesta a las preguntas de cada uno de los trabajos presentados en aquella sesión. Por cada trabajo se calculará la nota media de la evaluación que le han otorgado los demás estudiantes, y esta nota media corresponderá a un 10% de la nota global del estudiante que haya realizado el trabajo o seminario.

Los estudiantes deben participar en la evaluación entre iguales (apartado b) en al menos el 80% de los seminarios presentados por sus compañeros para poder ser evaluados de esta parte de la asignatura (suma de los apartados a) y b)).

El peso total de la evaluación de los seminarios será del 25% de la nota global.

### Evaluación Única

Teoría (75% de la nota global)

El día marcado por el tercer parcial en el calendario de la asignatura, el alumnado que se haya acogido al sistema de evaluación única realizará una única prueba escrita con preguntas del conjunto de todo el temario de la asignatura, formuladas como:

- (a) sobre aspectos individuales específicos,
- (b) de relación entre varios apartados del programa
- (c) utilización de los conocimientos para interpretar resultados experimentales o la resolución de problemas relacionados con el control de la expresión génica en situaciones fisiopatológicas.

El peso de esta prueba de evaluación única de teoría será del 75% de la asignatura.

La prueba de evaluación única de teoría es recuperable y se realizará el mismo día que la recuperación de las pruebas de evaluación continua, en cuyo caso la recuperación será también una única prueba escrita con preguntas del conjunto de todo el temario de la asignatura, con el mismo formato descrito por la prueba anterior.

Para participar en esta recuperación, el alumnado debe haber sido previamente evaluado en un conjunto de actividades cuyo peso equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura.

Seminarios (25% de la nota global)

Para la evaluación de la actividad de los seminarios se aplicará el mismo sistema descrito en la evaluación continuada, debido a que, tal como se ha descrito en el apartado de metodología, la asistencia a los seminarios es necesaria por parte de todo el alumnado. En caso de que no se pueda asistir a un seminario por causa justificada (como por enfermedad, defunción de un familiar de primer grado o accidente), se deberá aportar la documentación oficial que lo acredite.

El peso total de la evaluación de los seminarios será del 25% de la nota global.

### Consideraciones generales

En todos los sistemas de evaluación se tendrá en cuenta, además de los conocimientos, la adquisición de competencias de comunicación escrita y oral.

Los apartados de Teoría y Seminarios son inseparables, por lo que el alumno debe participar, y ser evaluado, en ambos, para superar la materia.

Para que la calificación de teoría pueda compensar con la del seminario será necesario que la nota obtenida en la prueba o pruebas escritas de teoría sea igual o superior a 3.5 (sobre 10).

Para superar la asignatura es necesario alcanzar una calificación global final igual o superior a 5,0 (sobre 10).

El alumnado conseguirá la calificación de "No Evaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

El alumnado que no puedan asistir a una prueba de evaluación individual por causa justificada (como por enfermedad, defunción de un familiar de primer grado o accidente) y aporten la documentación oficial correspondiente al Coordinador de Grado, tendrán derecho a llevar a cabo la prueba en cuestión en otro día. El Coordinador de Grado velará por la concreción de esta con el profesor de la asignatura afectada.

Cualquier aspecto que no esté contemplado en esta guía, seguirá la normativa de evaluación de la Facultad de Biociencias.

## Bibliografía

### a) Libros.

Carey, M., Smale, S.T. "Transcriptional Regulation in Eukaryotes: Concepts, Strategies, and Techniques (2000). eBook | 2000

Michael F. Carey, Craig L. Peterson, and Stephen T. Smale "Transcriptional Regulation in Eukaryotes: Concepts, Strategies, and Techniques (2009)

Latchaman, D.S. "Gene Control" second edition (2015) Garland Sciences. eBook | 2015

Latchaman, D.S. "Eukaryotic transcription factors" (2008) Academic press.  Llibre en línia

Lewin B, Krebs J.K., Kilpatrick S.T., Goldstein E.S. "Genes X" (2011) Ed. Jones and Bartlett, Sudbury, Mass USA.

Mathews M.B. (Editor) "Translational Control in Biology and Medicine" (Cold Spring Harbor Monograph Series 48) (2007) Cold Spring Harbor.

Allis CD, Jenuwein T, Reinberg D, "Epigenetics" (2015) Cold Spring Harbor Laboratory Press

### b) Artículos de revisión en revistas científicas de elevado impacto.

## Software

Microsoft Word, PowerPoint, Excel,

## Lista de idiomas

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(SEM) Seminarios	641	Inglés	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(TE) Teoría	64	Catalán/Español	primer cuatrimestre	mañana-mixto