GRADO EN FARMACIA

Ficha Docente:

GENÉTICA Y GENÓMICA APLICADAS A LA FARMACIA

CURSO 2023-24



I.- IDENTIFICACIÓN

NOMBRE DE LA ASIGNATURA: Genética y Genómica aplicadas a la Farmacia

CARÁCTER: Optativa

CURSO: Quinto SEMESTRE: Primero CRÉDITOS: 3 ECTS

DEPARTAMENTO/S: Bioquímica y Biología Molecular (Sección Farmacia),

Microbiología y Parasitología

PROFESOR/ES RESPONSABLES:

Coordinador(es):

Pilar Iniesta Serrano: insepi@ucm.es (Bioquímica y Biología Molecular,

Sección Farmacia)

Francisco Javier Arroyo Nombela: jarroyo@ucm.es (Microbiología y

Parasitología)

Profesores:

<u>Bioquímica y Biología Molecular</u> (Sección Farmacia) Pilar Iniesta Serrano, Catedrático de Universidad

Email: insepi@ucm.es

Alberto García Redondo, Prof. Asociado

Email: <u>alberg04@ucm.es</u> Microbiología y Parasitología

Francisco Javier Arroyo Nombela, Catedrático de Universidad

Email: jarroyo@ucm.es

Teresa Fernández-Acero Bascones, Prof. Contratado Doctor

Email: teresafe@ucm.es

Aída Pitarch Velasco, Prof. Contratado Doctor

Email: apitavel@ucm.es

II.- OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL:

Proporcionar al alumno una visión amplia y actualizada en el campo de la genética, que abarca desde las bases de la herencia biológica, hasta las variaciones y alteraciones cromosómicas y su relevancia en patología humana. Asimismo, dar a conocer las principales técnicas de análisis genético y genómico, y su aplicación al diagnóstico de dichas patologías y a la mejora y personalización de tratamientos farmacológicos.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

- Conocer las bases de la genética de organismos eucarióticos para comprender los mecanismos de la herencia.
- Adquirir conocimientos básicos del comportamiento de los genes a nivel poblacional: genética de poblaciones.
- Entender y discernir entre los tipos de variaciones genéticas y su importancia para la salud humana y sus alteraciones patológicas.
- Conocer las técnicas de estudio y diagnóstico genético en humanos por su relevancia en patología y terapia, así como sus aplicaciones para el desarrollo de biomarcadores y de fármacos.

III.- CONOCIMIENTOS PREVIOS Y RECOMENDACIONES

CONOCIMIENTOS PREVIOS:

El alumno deberá poseer conocimientos previos de Bioquímica, Biología Molecular y Microbiología. Dichos conocimientos forman parte del contenido curricular de los cursos precedentes.

RECOMENDACIONES:

Es recomendable que el alumno posea conocimientos de Bioquímica Aplicada y Clínica.

IV.- CONTENIDOS

BREVE DESCRIPCIÓN DE LOS CONTENIDOS:

La asignatura pretende complementar la formación de los alumnos que cursan el Grado en Farmacia, aportando una formación en Genética y Genómica, de sus principios básicos y aplicaciones fundamentales.

PROGRAMA DE TEORÍA (20 horas):

1. PROGRAMA DE CLASES TEÓRICAS Y SEMINARIOS:

Tema 1. Introducción a la genética: leyes de Mendel y análisis mendeliano. Tipos de herencia y de patologías humanas de origen genético. Herencia no mendeliana. Epigenética. Genética poblacional.

Tema 2. Ligamiento, recombinación y mapeo de genes eucariotas – equilibrio y desequilibrio de ligamiento. Mapeo genético mediante análisis de ligamiento.

Tema 3. Variaciones cromosómicas. Reordenamientos cromosómicos. Aneuploidía. Poliploidía. Alteraciones cromosómicas estructurales y numéricas. Técnicas de estudio cromosómico: cariotipo y FISH. Aplicaciones al diagnóstico de enfermedades.

Tema 4. Técnicas de análisis genético, genómico y metagenómico. Metodologías de secuenciación de última generación (NGS), PCR cuantitativa en tiempo real y microarrays para el análisis de DNA y RNA. Aplicaciones de estas tecnologías al estudio genético y genómico de la patología humana.

Tema 5. Farmacogenética y farmacogenómica. Aplicaciones al diagnóstico y terapia de enfermedades humanas. Aplicaciones a la identificación de dianas y desarrollo de fármacos.

Tema 6. Técnicas de análisis proteómico. Metodologías de última generación. Aplicaciones en el desarrollo de biomarcadores y en diagnóstico clínico.

PROGRAMA DE PRÁCTICAS (10 horas):

Práctica 1. Análisis de segregación mendeliana en levaduras. Estudio de marcadores genéticos. Apareamiento y esporulación. Análisis de tétradas.

Práctica 2. Estudio del cariotipo.

Práctica 3. Estudio de mutaciones puntuales y pequeños reordenamientos por secuenciación.

V.- BIBLIOGRAFÍA

- Genética. *Un enfoque conceptual*. BA Pierce, 5^a Edición (2016). Editorial Médica Panamericana.
- Genética humana. *Fundamentos y aplicaciones en Medicina*. Solari, 4ª Edición (2011). Editorial Médica Panamericana.
- Genética en Medicina. Thompson y col. 8ª Edición (2016). Elsevier.
- Genética para farmacólogos clínicos. AM Borobia Pérez y col. (2019).
 Síntesis.

- Pharmacogenomics. Challenges and opportunities in therapeutic implementation. 2nd Edition (2019). Lam & Scott (edited by). Academic Press.
- Principles of Genetics. DP Snustad & MJ Simmons, 7th Edition (2016).
 Wiley.
- Conceptos de Genética. WS Klug y col., 10^a Edición (2013). Pearson Educación SA.
- Genética. Conceptos esenciales. Benito, C & Fco. Javier Espino (2013). Editorial Panamericana.
- Introduction to genetic analysis. AJ Griffiths y col., 11th Edition (2015). Freeman Co.
- The Genetic Basis of Disease (Review Article). M Jackson et al. Essays in Biochemistry (2018), 62:643–723.
- Emery. Elementos de genética médica y genómica. Peter D. Turpenny. 16^a Edición. Ed. Elsevier (2022). ISBN: 9788413821689.
- Manual de Proteómica. Vol. I. Editado por F. Corrales y J.J. Calvete, (2014). ISBN: 978-84-697-1281-8
- Manual de Proteómica. Vol. II. Editado por I. Casal, A. García Alonso,
 M. Carrascal, F. Corrales Izquierdo, M.M. Sánchez del Pino, y J.
 Vázquez Cobos (2019). ISBN: 978-84-09-13534-9

VI.- COMPETENCIAS

BÁSICAS, GENERALES Y TRANSVERSALES:

Todas las de la Titulación del Grado en Farmacia.

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS:

CEB5.- Desarrollar habilidades para identificar dianas terapéuticas y la producción biotecnológica de fármacos, así como del uso de la terapia génica.

CEB15. Adquisición de los conocimientos de los conceptos generales de la genética clásica y los principios de la herencia y las mutaciones.

CEB16. Adquisición de los conocimientos de los conceptos de gen, alelos, y su expresividad, ligamiento y recombinación.

CEB18. Adquisición de los conocimientos de los conceptos básicos de la genética molecular y su aplicación en la investigación.

CEB19. Adquisición de los conocimientos de los conceptos básicos de genética de poblaciones.

CEB20. Adquisición de los conocimientos de los conceptos básicos de las enfermedades con base genética.

CEM15. Conocer las técnicas analíticas relacionadas con diagnóstico de laboratorio.

VII.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

- 1. Comprensión de los conceptos de la genética y la genómica que resultan de utilidad en el desarrollo de la profesión farmacéutica.
- 2. Comprensión de las bases de la genética eucariota y los mecanismos de la herencia, así como de su implicación en la genética de poblaciones.
- 3. Conocimiento de los principios genéticos y genómicos útiles en el diagnóstico y la terapia de las patologías humanas.
- 4. Conocimiento de las tecnologías disponibles para los análisis genéticos, genómicos y proteómicos. Interpretación de los resultados y su utilidad en diagnóstico y tratamiento de la enfermedad.
- 5. Conocimiento y manejo de las bases de datos informáticas relacionadas con la genética y la genómica.

VIII.- HORAS DE TRABAJO POR ACTIVIDAD FORMATIVA

Actividades formativas	Metodología	Horas	ECTS	Relación con las competencias
Clases teóricas y Seminarios	Explicación de fundamentos teóricos, haciendo uso de herramientas informáticas. Presentación y discusión de casos prácticos.	18	0.72	Competencias: Básicas, Generales y Transversales del Grado en Farmacia. Específicas: CEB5, CEB15-20, CEM15. Resultados de aprendizaje: 1-5
Clases prácticas en laboratorio	Aplicación a nivel experimental de los conocimientos adquiridos.	10	0.4	Competencias: Básicas, Generales y Transversales del Grado en Farmacia. Específicas: CEB5, CEB15-20, CEM15. Resultados de aprendizaje: 1-5
Aprendizaje virtual	Aprendizaje no presencial interactivo a través del campus virtual	5	0.2	Competencias: Básicas, Generales y Transversales del Grado en Farmacia.

				Específicas: CEB5, CEB15-20, CEM15. Resultados de aprendizaje: 1-5
Tutorías individuales y colectivas	Orientación y resolución de dudas.	5	0.2	Competencias: Básicas, Generales y Transversales del Grado en Farmacia. Específicas: CEB5, CEB15-20, CEM15. Resultados de aprendizaje: 1-5
Trabajo personal	Estudio. Búsqueda bibliográfica.	35	1.4	Competencias: Básicas, Generales y Transversales del Grado en Farmacia. Específicas: CEB5, CEB15-20, CEM15. Resultados de aprendizaje: 1-5
Examen	Pruebas orales y escritas.	2	0.08	Competencias: Básicas, Generales y Transversales del Grado en Farmacia. Específicas: CEB5, CEB15-20, CEM15. Resultados de aprendizaje: 1-5

IX.- METODOLOGÍA

Las clases teóricas y los seminarios se impartirán al grupo completo de alumnos, y en ellas se darán a conocer los contenidos fundamentales de la asignatura. Al comienzo de cada tema se expondrán el programa y los objetivos principales del mismo. Al final del tema se hará un breve resumen de los conceptos más relevantes y se plantearán nuevos objetivos que permitirán interrelacionar contenidos ya estudiados con los del resto de la asignatura y de otras asignaturas afines. Durante la exposición de contenidos se propondrán ejercicios y casos que ejemplifiquen los conceptos desarrollados o que sirvan de introducción a nuevos contenidos. Para facilitar la labor de seguimiento por parte del alumno de las clases teóricas se le proporcionará el material docente necesario a través del Campus Virtual.

Las clases prácticas en el laboratorio, impartidas a grupos de 12 alumnos,

están orientadas a la aplicación de los conocimientos y prioriza la realización por parte del estudiante de las actividades prácticas que supongan la aplicación de los conocimientos teóricos adquiridos.

Como complemento al trabajo personal realizado por el alumno, se podrá proponer como actividad dirigida la *elaboración y presentación de trabajos* sobre los contenidos de la asignatura. Todo ello permitirá que el alumno ponga en práctica sus habilidades en la obtención de información y le permitirá desarrollar capacidades relacionadas con las tecnologías de la información.

El profesor programará *tutorías* para alumnos que deseen resolver las dudas que surjan durante el estudio. Estas tutorías se realizarán de forma presencial en los horarios indicados por cada profesor y, excepcionalmente, de modo virtual.

Se utilizará el *Campus Virtual* para permitir una comunicación fluida entre profesores y alumnos y como instrumento para poner a disposición de los alumnos el material que se utilizará en las clases tanto teóricas como de problemas. También podrá utilizarse como foro en el que se presenten algunos temas complementarios cuyo contenido, aunque importante en el conjunto de la materia, no se considere oportuno presentarlo en las clases presenciales. Por último, esta herramienta permitirá a los profesores que lo deseen realizar ejercicios de autoevaluación mediante pruebas objetivas de respuesta múltiple de corrección automática, que permitan mostrar tanto al profesor como al alumno qué conceptos necesitan de un mayor trabajo para su aprendizaje.

X.- EVALUACIÓN

La asistencia a las actividades presenciales es obligatoria. La superación de la asignatura requerirá la obtención de, al menos, el 50% de la puntuación total, evaluando los siguientes criterios:

- Examen final: 75% de la calificación final.
- Realización de prácticas y superación del correspondiente examen: 15% de la calificación final.
- Participación activa en actividades complementarias: 10% de la calificación final.

La superación del examen final, así como la realización y superación de las prácticas de laboratorio son imprescindibles para poder valorar los demás criterios de la evaluación. También será requisito imprescindible que el/la estudiante haya asistido, al menos, al 70% del resto de actividades de carácter presencial.

En relación con las posibles actividades fraudulentas se informa de lo siguiente:

Tanto la suplantación de la identidad, como la copia, acción o actividad

fraudulenta durante un examen conllevará el suspenso de la asignatura correspondiente en la presente convocatoria. La utilización o presencia de apuntes, libros de texto, calculadoras, teléfonos móviles u otros medios que no hayan sido expresamente autorizados por el profesor en el enunciado del examen se considerarán como una actividad fraudulenta. En cualquiera de estas circunstancias, la infracción podrá ser objeto del correspondiente expediente informativo y en su caso sancionador a la inspección de servicios de la UCM.