



DADES GENERALS

Nom de l'assignatura : Genoma Humà i Noves Fronteres en Recerca, Diagnòstic i Tractament

Codi: *(a emplenar posteriorment)*

Tipus : Optativa

Impartició: Català

Departaments implicats : Ciències Fisiològiques I

Nom del professor coordinador : Rafael Oliva Virgili

Membres de l'equip docent: Rafael Oliva, Josep Oriola, Joan Clària, Lourdes Mengual

Crèdits ECTS : 3

Hores estimades de l'assignatura : 75

- Hores presencials 28
- Hores aprenentatge autònom 47

Prerequisits per cursar l'assignatura

Coneixements elementals corresponents a les assignatures de Principis de Bioquímica, Biologia Cel·lular, i Biologia del Desenvolupament. En especial pel que fa referència a l'estructura dels gens i dels processos de transcripció gènica, mitosi i meiosi.

Coneixements d'anglès suficients per comprendre la informació de les bases de dades del genoma accessibles via Internet i els articles científics que els estudiants hauran de consultar al llarg de l'assignatura.

Competències que es desenvolupen en l'assignatura

Es pretén que, en acabar la assignatura, els estudiants:

- Sàpiguen utilitzar les eines per poder accedir i analitzar les seqüències dels gens.
- Sàpiguen utilitzar les eines per poder consultar i assimilar l'estat actual o futur de coneixements sobre qualsevol aspecte del genoma i genètica.
- Coneguin i puguin explicar les diverses metodologies de la genòmica, proteòmica, transcriptòmica, i de seqüenciació genòmica massiva aplicades al descobriment de gens responsables de malalties gèniques.
- Coneguin i puguin explicar les diverses estratègies de teràpia gènica.
- Desenvolupin o madurin la capacitat de cercar informació, interpretar-la, sintetitzar-la i de treballar en grup.
- Siguin capaços de llegir i de entendre un article científic sobre genoma i genètica.
- Siguin capaços de exposar un tema de forma estructurada i entenedora a altres companys.
- Es previsible que el haver cursat aquesta assignatura faciliti l'aprenentatge d'altres assignatures relacionades del grau.

Objectius d'aprenentatge de l'assignatura

OBJECTIUS GENERALS

- La informació derivada de la seqüència del Genoma té fortes implicacions per a la prevenció, el diagnòstic, pronòstic i el tractament de les malalties. Per tant es pretén inicialment donar a conèixer les últimes estratègies seguides en l'anàlisi del genoma humà, i els resultats més recents derivats del projecte Genoma.
- El ràpid avanç que es produeix en el camp de les metodologies, estratègies d'anàlisi i coneixements derivats del genoma humà, de la tecnologia de seqüenciació genòmica massiva i de les noves "òmiques" (transcriptòmica, proteòmica, metabolòmica, biologia de sistemes) i en les noves estratègies de tractament (teràpia gènica) fa necessari una actualització constant per tal de mantenir-se al dia. Per tant amb els continguts de l'assignatura es pretindrà promoure assolir la capacitat d'autoaprenentatge en aquest camp, i en especial posant èmfasi en els avenços produïts i noves metodologies disponibles al llarg de l'últim any.
- S'espera que aquesta assignatura faciliti l'assimilació dels coneixements futurs en aquest camp i la importància que aquests tindran en la pràctica Professional.
- Es de esperar que en haver cursat la optativa l'estudiant estigui familiaritzat amb les últimes metodologies frontera disponibles pel diagnòstic biomèdic i tractament de les malalties, facilitant la comprensió de les assignatures dels cursos següents i l'autoaprenentatge.

OBJECTIUS ESPECÍFICS

En acabar el curs l'estudiant haurà de ser capaç de:

- Conèixer els últims avenços relatius a l'estat actual dels coneixements derivats de l'anàlisi del genoma i ésser capaç d'accedir i d'analitzar a la informació a través de Internet .
- Explicar les últimes estratègies i metodologies d'anàlisi del genoma, i de les noves metodologies de seqüenciació genòmica, transcriptòmica i proteòmica, i de descobriment de gens responsables de malalties.
- Conèixer les estratègies més recents de les noves modalitats de tractament.
- Preparar i presentar en grup un avanç important produït durant el darrer any sobre un aspecte diagnòstic o de noves estratègies de tractament.

Bloc temàtic o de continguts de l'assignatura

Classes teòriques:

1. Últims avenços (produïts en l'últim any) en el coneixement genoma humà.
2. Resultats recent derivats d'altres projectes genoma (especies model, espècies amb interès comercial i biotecnològic, genomes de DNA fòssil).
3. Noves metodologies i tendències actuals d'anàlisi genètic aplicades a la clínica.
4. Últims avenços (produïts en l'últim any) en les fonts de documentació, bases de dades, i anàlisis de seqüències.
5. Canvis recents d'estratègies per a la recerca de gens responsables de malalties com conseqüència dels avenços més recents en investigació biomèdica.
6. Noves metodologies en investigació biomèdica: microarrays, proteòmica i seqüenciació genòmica massiva.
7. Últims desenvolupaments (en el últim any) de les estratègies de tractament: teràpia gènica, RNA interferent i medicaments recombinants.
8. Resultats més recents dels protocols de teràpia gènica.
9. Transgenics, knockouts i models de malalties.
10. Ètica i legislació en genoma humà i investigació, diagnòstic i tractament.

Seminaris i Practiques:

- Practiques de bases de dades i de anàlisis de seqüències de DNA en Internet.
- Practica de bases de dades i de anàlisis de seqüències de proteïna en Internet.

Metodologia i organització general de l'assignatura

Classes teòriques:

Presentació per part del professor de les principal bases metodològiques i del avenços en genoma humà i noves fronteres en recerca diagnòstic i tractament segons el programa de l'assignatura.

Classes d'activitats d'aplicació i practiques:

- Pràctiques en la sala d'ordinadors.

- Assignació a cada estudiant d'una seqüència de DNA amb la que s'haurà d'identificar a quin gen correspon i quina es la seva informació funcional, evolutiva i mèdica disponible. Aquesta pràctica requerirà fer consultes a diverses bases de dades. Els resultats es presentaran individualment.

Tutories, treball en grup i seminaris:

- Selecció per part dels estudiants d'un article de recerca (publicat dins de l'any acadèmic en curs) que hauran de llegir o d'un tema a desenvolupar i presentar oralment i per escrit. Aquesta activitat es farà i presentarà en petits grups.
- Discussió final.

Avaluació

- **Procediment:** Avaluació continuada
- **Criteris d'avaluació:** Competències transversals: Capacitat de recerca d'informació, capacitat de comunicació, capacitat de síntesi. Aquest aspecte junt amb l'assistència i participació a classes i a les pràctiques contarà fins a un 40% de la nota final. Capacitat de treball en grup: s'avaluarà a través del procés de preparació i exposició del treball en grup: contarà fins a un 30% de la nota final. Coneixements: contarà fins a un 30% de la nota final i s'avaluarà a través d'un examen teòric (50 preguntes tipus test + 1 tema a desenvolupar).
- **Criteris de qualificació final (prova de síntesi):** Examen 30%, Treball en Grup 30%, Assistència i participació a classes i a les pràctiques i competències transversals 40%
- **Sistema de puntuació i ponderació:** Criteris i puntuació de la Qualificació Final: Aprovat: >50%, Notable >70%, Excel·lent >85%

Sistema de revisió de les qualificacions: entrevista personal amb l'alumne amb cita prèvia. Informació de la puntuació assolida en cadascun dels apartats.

Fons d'informació bàsica

Es seguirà el següent llibre específicament redactat per aquesta assignatura optativa i publicat per Publicacions i Edicions de la Universitat de Barcelona:

Oliva R i Vidal J (2012) GENOMA HUMÀ I NOUS AVANÇOS EN RECERCA, DIAGNÒSTIC I TRACTAMENT. Publicacions i Edicions Universitat de Barcelona.

Addicionalment els estudiants hauran de consultar diverses bases de dades i fer diversos anàlisis de seqüències al llarg de l'assignatura: Medline, OMIM, i bases de dades de informació genòmica, proteòmica, transcriptòmica i d'anàlisi de seqüències.