

ASSIGNATURA:	<b>GENOMA HUMÀ I NOUS AVANÇOS EN RECERCA, DIAGNÒSTIC I TRACTAMENT</b>
MATÈRIA:	<b>BIOTECNOLOGIA</b>
DEPARTAMENT:	<b>CIÈNCIES FISIOLÒGIQUES I</b>
UNITAT:	<b>FISIOLOGIA HUMANA</b>
CRÈDITS TOTALS:	<b>6</b>
COORDINACIÓ:	<b>DR. R. OLIVA I VIRGILI</b>
PROFESSORAT:	<b>DR. R. OLIVA</b>

## OBJECTIUS GENERALS

- La informació derivada de la seqüència del Genoma té fortes implicacions per a la recerca, prevenció, diagnòstic, pronòstic i tractament de les malalties. Es pretén donar a conèixer la estratègia seguida en l'anàlisi del genoma humà, i els resultats derivats del projecte Genoma.
- El ràpid avanç que es produeix en aquest camp augmenta la importància de la capacitat d'auto-aprenentatge i consulta. Per tant es pretén que es coneguin les eines per poder accedir a través d'internet i consultar l'estat actual de coneixements sobre qualsevol aspecte de la genètica.
- Aconseguir que l'estudiant conegui les principals estratègies disponibles en recerca biomèdica relacionades amb la genètica.
- 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.
- S'espera que aquesta assignatura ajudi als estudiants en la comprensió de les bases moleculars, del diagnòstic i del tractament de malalties que es tractaran en la resta de cursos de llicenciatura.
- Finalment s'espera que aquesta assignatura ajudi als futurs llicenciats en la recerca i interpretació d'informació derivada de l'anàlisi del Genoma en la seva feina assistencial o de recerca.

## OBJECTIUS ESPECÍFICS

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

- Conèixer l'estat actual dels coneixements derivats de l'anàlisi del genoma i ésser capaç d'accedir a la informació a través de Internet i aplicar els recursos disponibles per a la descripció d'un gen concret diferent per a cada estudiant.
- Explicar a grans trets l'evolució del genoma i d'alguns grups de gens.
- Explicar les bases metodològiques de les estratègies d'anàlisi del genoma.
- Conèixer les bases de les noves estratègies de tractament
- Presentar oralment i per escrit un article de recerca original sobre un avanç en recerca, diagnòstic o noves estratègies de tractament.
- Establir un debat sobre les directrius bàsiques bio-ètiques i jurídiques en matèria de diagnòstic genètic, recerca i terapia.

# TEMARI

## 1. El genoma humà i estructura i evolució dels gens.

Concepte de genoma. Nombre i distribució dels gens. Seqüències repetitives; distribució i funció. Variació als nivells cromosòmic, cel·lular, de l'organisme i mundial. Concepte de gen. Estructura del gen humà típic. Grandària. Còpies. Elements reguladors. Evolució del genoma.

## 2. Bases metodològiques en genètica molecular.

Extracció d'àcids nucleics. Enzims de restricció. Polimerases. Recombinants. Electroforesis. Síntesi de oligonucleòtids. Hibridació. PCR. Southern. Northern. Seqüenciació del DNA. Noves metodologies: DNA chip i microarrays. Proteòmica.

## 3. Resultats derivats del Projecte Genoma.

Estratègies en el projecte Genoma. Cronologia. Mapes físics i genètics. Contigs (genoteques ordenades). Seqüenciació i identificació de gens. Resultats derivats de la seqüència del genoma.

## 4. Fonts de documentació, bancs de dades i anàlisi de seqüències.

Estratègies de documentació. Bancs de dades d'informació genòmica i proteòmica, On Line Mendelian Inheritance in Man (OMIM), programes d'anàlisi de seqüències disponibles en la xarxa.

## 5. Estratègies en la recerca de gens responsables de malalties.

Genètica bioquímica. Mapes genètics i anàlisi de lligament en la recerca de gens mutants. Polimorfismes. Anàlisi de lligament. Estudis d'associació. Aplicacions de la proteòmica i dels microarrays a la recerca. Estudis funcionals i models de malalties. Ratolins transgènics i RNAs de interferència.

## 6. Estratègies en el diagnòstic genètic.

Citogenètica, genètica bioquímica i genètica molecular. Noves fronteres en el diagnòstic genètic: aplicacions del DNA chip, dels microarrays i de la proteòmica.

## 7. Teràpia gènica, producció de medicaments recombinants i iRNAs.

Enfocs terapèutics. Teràpia ex vivo i teràpia in vivo. Cèl·lules diana. Vector ideal. Adenovirus. Virus adeno-associats. Retrovirus. Herpes-Virus. Vecors no virals: Mètodes de transferència fisicoquímica: microinjecció, canó de gens, electroporació. Complexes plàsmid liposoma. Estratègies antisentit i RNAs d'interferència (iRNA).

## 9. Resultats assolits en protocols de teràpia gènica.

Dèficit de adenosin desaminasa (ADA). Evaluació i seguiment de la intervenció: detecció del gen transferit, detecció de l'expressió del gen transferit, i detecció de la funció dels gens transferits. Respostes terapèutiques assolides en la hipercolesterolemia familiar, càncer, fibrosis quística, i en els trastorns de la coagulació.

## 10. Farmacogenòmica.

Variabilitat gènica i resposta a fàrmacs. Farmacogenètica i farmacogenòmica. Exemples de medicaments amb efecte dependent del genotip. Estratègies pel desenvolupament futur de fàrmacs.

## 11. Cultiu i diferenciació in vitro i criopreservació de cèl·lules.

Criopreservació de cèl·lules i aplicacions. Tècniques de reproducció assistida. Transplantament d'òrgans i de progenitors hematopoètics. Diferenciació in vitro de cèl·lules mare.

## 12. Ètica i legislació en genètica i en les noves estratègies terapèutiques.

Directrius de la UNESCO. Legislació als Estats Units. Legislació Europea. Legislació Espanyola.

# AVALUACIÓ

## *Contingut, procediment i criteris de qualificació*

- Contarà sobre tot el treball desenvolupat durant el curs (60%). Es valorarà l'assistència a classe (10%), la presentació del treball en grup (20%), la presentació del treball individual (20%) i l'interès i la participació a classe (10%).

- Un examen final de l'assignatura que contribuirà en un 40% a la nota final consistent en un test d'elecció múltiple amb 40 preguntes.
- L'aprovat estarà en un 60% del barem global.

## **RECURSOS D'APRENTATGE I METODOLOGIA DOCENT**

### **Classes teòriques**

- Presentació per part del professor de les principals bases metodològiques i avenços i lliurament als alumnes d'un llistat d'articles rellevants.

### **Classes d'activitats d'aplicació i pràctiques**

- Selecció per part dels estudiants d'un article de recerca que hauran de llegir i presentar oralment i per escrit. Aquesta activitat podrà ésser realitzada i presentada en petits grups.
- 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. Per a realitzar aquesta tasca caldrà fer recerca a través d'Internet amb les principals bases de dades del genoma. L'exposició d'aquest treball serà individual.
- Discussió final.

### *Referències Bibliogràfiques*

Durant el curs es lliurarà una relació de referències de llibres i de revistes especialitzades.

Accés a diverses revistes especialitzades a través de Pubmed i consulta dels articles originals.

Accés i consulta dels continguts de l'OMIM ( <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/> ).

## **REQUISITS D'APRENTATGE**

Haver superat les assignatures de Principis de Bioquímica, Biologia Cel·lular, i Biologia del Desenvolupament. Coneixement d'anglès suficients per llegir articles científics poder consultar la informació de les bases de dades accessibles via Internet.