



UNIVERSIDAD DE CORDOBA

INSTITUTO DE ESTUDIOS DE POSGRADO

**MÁSTER UNIVERSITARIO EN
INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA
TRASLACIONAL**

CURSO 2024/25

**GENÓMICA FUNCIONAL EN
INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA****Datos de la asignatura**

Denominación: GENÓMICA FUNCIONAL EN INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA**Código:** 103199**Plan de estudios:** MÁSTER UNIVERSITARIO EN INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA
TRASLACIONAL**Curso:** 1**Créditos ECTS:** 4.0**Horas de trabajo presencial:** 30**Porcentaje de presencialidad:** 30.0%**Horas de trabajo no presencial:** 70**Plataforma virtual:** <https://moodle.uco.es/>**Profesor coordinador**

Nombre: ABRIL DÍAZ, MARÍA NIEVES**Departamento:** BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR**Ubicación del despacho:** Edificio Severo Ochoa 2ª planta**E-Mail:** bb1abdim@uco.es**Teléfono:** 957218139**Breve descripción de los contenidos**

Esta asignatura pretende enseñar los fundamentos teóricos y prácticos de la Genómica Funcional y las distintas aproximaciones empleadas en estudio de los procesos biológicos de su ámbito, así como el manejo de técnicas y equipos en estudios genómicos de muestras biológicas; procesamiento y análisis de los resultados obtenidos en los diversos experimentos; y llegar a comprender el alcance de las aplicaciones biotecnológicas de las metodologías aprendidas para el diagnóstico, pronóstico y terapia, que redundan en la transferencia de resultados al campo de la clínica.

Conocimientos previos necesarios

Requisitos previos establecidos en el plan de estudios

Ninguno

Recomendaciones

Ninguno

Programa de la asignatura

1. Contenidos teóricos

1. Análisis funcional de promotores

Introducción: Organización del genoma; regulación de la expresión génica a nivel transcripcional, promotores y factores de transcripción (TF); transcriptoma; regulones. Herramientas bioinformáticas para la identificación de regiones reguladoras. Herramientas bioinformáticas para la predicción de los sitios de unión de TF (TFBS). Identificación de TF y TFBS en el laboratorio:

- (1) Análisis funcional in vivo.
- (2) Fusiones génicas transcripcionales y traduccionales.
- (3) Interacciones DNA-proteínas: Footprinting (DNasa I y permanganato); ensayos de retardo (EMSA); mapeo con S1; transcripción in vitro.
- (4) Métodos de análisis masivo: SELEX (Systematic Evolution of Ligands by Exponential enrichment), Protein binding arrays, ChIP.

2. Silenciamiento génico: Aplicaciones terapéuticas.

Introducción: Interferencia génica mediada por RNA y silenciamiento génico. Conceptos básicos. Breve perspectiva histórica. Mecanismos moleculares implicados: Dicer, RISC y argonauta. MicroRNAs. Biogénesis. Microprocesador, Drosha y DGCR8. Funciones biológicas. Inmunidad y regulación génica. Aplicaciones engénomica funcional y medicina. Potencial terapéutico. Dianas genéticas y métodos de aplicación. Estado actual de desarrollo de terapias basadas en silenciamiento génico: Cáncer, infecciones virales, enfermedades neurodegenerativas, patologías oculares.

3. Metodologías ómicas para la cuantificación de la expresión transcripcional.

Microarrays de DNA. Los microarrays en el contexto de la Biología actual. Tipos de microarrays. Microarrays de expresión. Diferentes plataformas. Conceptos básicos de la tecnología de microarrays de DNA: Técnicas de marcaje. Hibridación y escaneo de microarrays. Extracción, tratamiento, visualización y análisis de los datos de microarrays. Análisis funcional e interpretación biológica de los resultados. Utilidad y aplicaciones en Biomedicina. Otras aplicaciones de la tecnología de microarrays: hibridación genómica comparativa, metilación del DNA, interacciones DNA-proteína, procesamientos alternativos de transcritos primarios, análisis de miRNA. RNAseq. Conceptos básicos de la secuenciación masiva (HTS o NGS). Secuenciación de tercera generación (TGS). Secuenciación masiva y expresión transcripcional.

4. Perfiles transcripcionales por qRT-PCR.

Introducción: Genómica funcional vs estructural. Importancia de la cuantificación de transcritos. Métodos tradicionales: fusiones génicas y Northern. Métodos actuales: microseries de DNA, RNAseq y qRT-PCR. RT-PCR: Aislamiento de RNA total. Síntesis de cDNA. Teoría de la PCR: naturaleza exponencial; eficiencia. Diseño de cebadores. Los estándares internos vs externos. Cuantificación relativa. RT-PCR en tiempo real: Teoría de la RT-PCR en tiempo real: CT, recta patrón, E. Cuantificación absoluta. Cuantificación relativa. PCR-Arrays. PCR digital: Fundamento; metodología; ventajas y limitaciones; aplicaciones.

2. Contenidos prácticos

- Interacciones DNA-proteínas: ensayos de Retardo (EMSA)
- Interferencia génica mediada por RNA y silenciamiento génico: Diseño de siRNA
- Análisis de datos de microarrays; análisis funcional e interpretación biológica de los resultados
- Cuantificación de transcritos por RT-PCR

Bibliografía

Clásicos para entender los fundamentos de las técnicas:

- Kim TH, Ren B. Genome-Wide Analysis of Protein-DNA Interactions. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, September 2006, Vol. 7, Pages 81-102
- Trinklein ND, Aldred SJF, Saldanha AJ, Myers RM. Identification and Functional Analysis of Human Transcriptional Promoters. *Genome Res.* 2003 13: 308-312
- Fire A, Xu S, Montgomery MK, Kostas SA, Driver SE, Mello CC. (1998) Potent and specific genetic interference by double-stranded RNA in *Caenorhabditis elegans*. *Nature*, 391:806-11.
- Elbashir SM, Lendeckel W, Tuschl T. (2001) RNA interference is mediated by 21- and 22-nucleotide RNAs. *Genes Dev.* 15:188-200.
- Agrawal, N. Dasaradhi, P. V. Mohmmmed, A. Malhotra, P. Bhatnagar, R. K. Mukherjee, S. K. (2003) RNA interference: biology, mechanism, and applications. *Microbiol Mol Biol Rev.* 67: 657-85
- DNA Microarrays (A Molecular Cloning Manual), Botwell D and Sambrook J (Ed). Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2003.
- BioTechniques, supplement (March 2003). Microarrays and Cancer: Research and Applications: <http://www.biotechniques.com/microarrays/>
- M.W. Pfaffl A new mathematical model for relative quantification in real-time RT-PCR. *Nucleic Acids Res.* 2001, 29:2002-2007
- Kaltenboeck B., Ch Wang. Advances in real-time PCR: application to clinical laboratory diagnostics. *Adv Clin Chem* (2005) ; 40:219-59.
- Houghton SG, FR Cockerill . Real-time PCR: overview and applications. *Surgery* (2006) 139:1-5.
- Kubista M, Andrade JM, Bengtssona M, Forootand A, Jonáke J, Linda K, Sindelkae R, Sjöbacka R, Sjögreend B, Strömboma L, Ståhlberga A, Zorica N. The real-time polymerase chain reaction *Molecular Aspects of Medicine* (2006) 27:95-125.
- MOSS T (Ed.) (2011) DNA Protein Interactions: Principles and Protocols (2^a Ed.). *Methods in Molecular Biology*, vol 148. Humana Press 2.
- Bolón-Canedo et al (2019). Challenges and future trends for microarrays analysis. *Methods Mol Biol* 1986: 283-293.
- Heather JM, Chain B (2016). The sequence of sequencers: The history of sequencing DNA. *Genomics*, 107: 1-8.

Bibliografía complementaria

Al comenzar la docencia de la asignatura, junto con el material didáctico, se proporcionará la bibliografía específica de cada módulo.

Metodología

Aclaraciones

Las adaptaciones metodológicas para los alumnos a tiempo parcial se decidirán en reuniones entre el profesorado

y los alumnos interesados a fin de personalizar los posibles casos que se presenten y siguiendo las directrices de la

UCO. Esto será válido tanto para la metodología docente como para la evaluación.

Las estrategias metodológicas y el sistema de evaluación contempladas de esta Guía Docente serán adaptadas de

acuerdo a las necesidades presentadas por estudiantes con discapacidad y necesidades educativas especiales en

los casos que se requiera.

Actividades presenciales

Actividad	Total
<i>Actividades de experimentación práctica</i>	18
<i>Actividades de exposición de contenidos elaborados</i>	12
Total horas:	30

Actividades no presenciales

Actividad	Total
<i>Actividades de búsqueda de información</i>	10
<i>Actividades de procesamiento de la información</i>	45
<i>Actividades de resolución de ejercicios y problemas</i>	15
Total horas:	70

Resultados del proceso de aprendizaje

Conocimientos, competencias y habilidades

- CB10 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.
- CB13 Desarrollar las habilidades técnicas que le faculten para el desarrollo de la investigación biomédica.
- CB15 Analizar de forma crítica la información disponible.
- CB16 Comunicar los resultados de la investigación biomédica a la comunidad científica y a la sociedad

- CB2 Diseñar y desarrollar estudios de investigación biomédica y trasladar los resultados de la investigación biomédica a la práctica clínica orientada a la mejora de la salud humana
- CB7 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 su área de estudio
- CB8 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
- CB9 Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que la sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades
- CE1 Aplicar el método científico, las normativas legales y éticas que regulan la investigación clínica
- CE5 Desarrollar la capacidad de actualización en los principales avances de la investigación biomédica y sanitaria, así como de sus posibles repercusiones diagnósticas, terapéuticas y preventivas.
- CE6 Realizar diseños experimentales que den respuestas a los problemas planteados en la práctica investigadora
- CE7 Integrar los conocimientos básicos y clínicos adquiridos para enfrentarse a la solución traslacional de problemas de investigación biomédica en el contexto de los centros de investigación sanitaria
- CE8 Evaluar y seleccionar las metodologías y técnicas necesarias para abordar con competencia y eficacia la investigación biomédica
- CT1 Aplicar diferentes modelos de investigación experimental y clínica (cohortes, casos-control, ensayos clínicos).
- CT2 Incorporar el avance tecnológico, social o cultural dentro de una sociedad basada en el conocimiento
- CT3 Adquirir habilidades de análisis crítico y síntesis, planificación, toma de decisiones, trabajo en equipo, creatividad, capacidad de aplicar los conocimientos teóricos en la práctica, utilización de las fuentes de información y comunicación oral y escrita

Métodos e instrumentos de evaluación

Instrumentos	Porcentaje
Lista de control de asistencia	10%
Medios de ejecución práctica	40%
Producciones elaboradas por el estudiantado	50%

Periodo de validez de las calificaciones parciales:

Las calificaciones parciales tienen validez durante el año académico en curso

Aclaraciones:

Ésta es una asignatura experimental, por lo que se considera imprescindible la **asistencia**

Las **adaptaciones metodológicas** para los alumnos a tiempo parcial se decidirán en reuniones entre el profesorado y los alumnos interesados a fin de personalizar los posibles casos que se presenten y siguiendo las directrices de la UCO. Esto será válido tanto para la metodología docente como para la evaluación.

Las **estrategias metodológicas** y el **sistema de evaluación contempladas** de esta Guía Docente serán adaptadas de acuerdo a las necesidades presentadas por estudiantes con discapacidad y necesidades educativas especiales en los casos que se requiera.

Los profesores pueden decidir examinar a determinados estudiantes de forma exclusivamente oral e, incluso, realizar un segundo examen oral para confirmar los resultados de los exámenes escritos, cuando existan sospechas de fraude.

Objetivos de desarrollo sostenible

Salud y bienestar

Educación de calidad

Otro profesorado

Nombre: JURADO CARPIO, JUAN

Departamento: BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR

Ubicación del despacho: Edificio Severo Ochoa 2ª planta

E-Mail: ge2jucaj@uco.es

Teléfono: 957218082

Nombre: MICHAN DOÑA, CARMEN MARIA

Departamento: BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR

Ubicación del despacho: Edificio Severo Ochoa 2ª planta

E-Mail: bb2midoc@uco.es

Teléfono: 957218082

Nombre: PRIETO ALAMO, MARIA JOSE

Departamento: BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR

Ubicación del despacho: Edificio Severo Ochoa 2ª planta

E-Mail: bb2pralm@uco.es

Teléfono: 957218082

Las estrategias metodológicas y el sistema de evaluación contempladas en esta Guía Docente responderán a los principios de igualdad y no discriminación y deberán ser adaptadas de acuerdo a las necesidades presentadas por estudiantes con discapacidad y necesidades educativas especiales en los casos que se requieran.

El estudiantado deberá ser informado de los riesgos y las medidas que les afectan, en especial las que puedan tener consecuencias graves o muy graves (artículo 6 de la Política de Seguridad, Salud y Bienestar; BOUCO 23-02-23).
