


ANEXO 1. Tabla de OBJETIVOS DE APRENDIZAJE DEL CURSO DE INTRODUCCIÓN A LA GENÓMICA (0081)

Núm. de horas	Tema/ Subtema	Objetivos de aprendizaje	Categorías cognitivas		
			Conocimiento	Comprensión	Aplicación
3 h	1. ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO Y DE OTROS ORGANISMOS MODELO. PROYECTOS GENÓMICOS.				
	1.1 Dogma central, estructura DNA y RNA, cromatina y cromosomas.	1.1.1. Describirá los diferentes tipos de biomoléculas que están codificadas en los genomas: proteínas y RNA no codificantes	X		
		1.1.2 Describirá los componentes de la cromatina y su organización	X		
		1.1.3 Conocerá los diferentes niveles de compactación de la cromatina	X		
		1.1.4 Distinguirá los diferentes tipos de cromatina y sus funciones		X	
		1.1.5 Describirá el uso del análisis cromosómico (cariotipo) y su relación con enfermedad		X	
	1.2 Tipos de secuencias y organización del genoma humano.	1.2.1 Conocerá la existencia de secuencias de copia única y repetidas en el genoma humano	X		
		1.2.2 Interpretará los resultados del análisis Cot		X	
		1.2.3 Comprenderá la paradoja del valor C	X		
		1.2.4. Reconocerá la existencia de amplias y diversas regiones de los genomas de procariontes y eucariontes que no codifican para biomoléculas.	X		
		1.2.5 Identificará los elementos estructurales de las regiones codificantes en los genomas de procariontes y eucariontes	X		
	1.3 Funciones de las secuencias codificantes y no codificantes.	1.3.1 Distinguirá las secuencias codificantes y no codificantes del genoma humano.		X	
		1.3.2 Describirá los diferentes tipos de secuencias no codificantes	X		
		1.3.3 Conocerá las funciones de las secuencias repetidas en tándem	X		
		1.3.4 Conocerá las funciones de las secuencias repetidas dispersas (retrotransposones)	X		
		1.3.5 Analizará la proporción de los diferentes tipos de secuencias en el genoma			X
	1.4 Estructura y organización del genoma procarionte	1.4.1 Identificará los elementos que forman un genoma procarionte	X		
		1.4.2 Analizará la organización de los genes procariontes			X
		1.4.3 Comparará diferentes tipos de genomas con el genoma procarionte, en cuanto a estructura y tamaño		X	

	1.5 Estructura y organización de otros genomas secuenciados.	1.5.1 Analizará algunos de los genomas secuenciados			X
		1.5.2 comparará diferentes genomas en base a su organización, tamaño y número de genes		X	
		1.5.3 Analizará diversas formas de determinar la secuencia de los genomas			X
		1.5.4 Comparará el genoma nuclear con los genomas mitocondriales y de cloroplastos		X	
3 h	2. GENOMAS Y EVOLUCIÓN	Utilizará la información genómica para estudios evolutivos y filogenéticos			
1.5 h	2.1. Evolución de las secuencias codificantes. Familias génicas.	2.1.1. Identificará los mecanismos responsables de la evolución de las regiones codificantes. (Duplicaciones de segmentos y retrotransposición)	X		
		2.1.2 Conocerá los conceptos de genes ortólogos y parálogos	X		
		2.1.3 Describirá el concepto de familias génicas (globinas, HOX, citocromos)		X	
		2.1.4 Utilizará las secuencias de macromoléculas para la construcción de árboles filogenéticos		X	
1.5 h	2.2. Genómica comparativa	2.3.1 Realizará la comparación entre genomas de especies distintas como estrategia para el estudio de la evolución, estructura y función de los genes del genoma humano con organismos modelo	X		
		2.3.2. Comparará las secuencias no codificadoras del genoma humano con las de organismos modelo		X	
		2.3.3. Describirá la diversidad de los genomas eucariotas y procariotas en cuanto a su organización, tamaño y organelos extranucleares	X		
3 h	3. TRANSCRIPTOMA Y PROTEOMA	Comprenderá el significado de los términos transcriptoma y proteoma y conocerá los métodos empleados para su estudio			
	3.1. El contenido de RNA de la célula. RNA codificante	3.1.1 Conocerá el concepto de transcriptoma y transcriptómica	X		
		3.1.2 Identificará los diferentes tipos de RNA y sus funciones	X		
		3.1.3 Analizará el procesamiento del RNAm			X
	3.2 Tipos y funciones de RNA no codificante	3.2.1 Analizará los diferentes tipos de RNA no codificante			X
		3.2.2 Describirá las funciones del RNA no codificante		X	
		3.2.3 Analizará ejemplos de RNA no codificantes			X
	3.3 El transcriptoma humano y de otros organismos modelo.	3.3.1 Conocerá el transcriptoma humano y el de organismos modelo	X		
		3.3.2 Describirá métodos de estudio del transcriptoma (microarreglos y SAGE)		X	

		3.3.3 Analizará y discutirá la información obtenida en las técnicas anteriores.			X
	3.4 Del transcriptoma al proteoma. Métodos de estudio	3.4.1 Conocerá el concepto de proteoma y proteómica	X		
		3.4.2 Analizará el proteoma humano y lo compara en diferentes tejidos			X
		3.4.3 Conocerá los métodos para la obtención del proteoma (electroforesis 2D, MALDI-TOF, macroarreglos)	X		
3 h	4. INTRODUCCIÓN A LA BIOINFORMÁTICA				
1 h	4.1. Búsqueda de datos biológicos (ncbi/entrez)	4.1.1. Conocerá la existencia y la utilidad de bases de datos moleculares y de literatura biomédica.	X		
		4.1.2. Utilizará las bases de datos moleculares y de literatura para obtener información sobre problemas de genética, bioquímica y cuestiones de biomedicina.		X	
1 h	4.2. Análisis de secuencias de nucleótidos. Polimorfismos y mutaciones.	4.2.1. Describirá la importancia de los polimorfismos de secuencias de DNA (RFLPs, RAPDs, SNPs, microsatélites, etc.) en la variación entre poblaciones.		X	
		4.2.2. Examinará como los polimorfismos de un sólo nucleótido pueden correlacionarse con fenotipos específicos.	X		
1 h	4.3. Análisis de proteínas. Secuencias de aminoácidos, estructura y función	4.3.1. Utilizará el alineamiento de secuencias y la exploración de bases de datos (Pfam, ProDom, PDB, Conserved Domains Database) para identificar dominios conservados en secuencias de aminoácidos.		X	
		4.3.2. Empleará las herramientas de comparación de secuencias (BLAST, reconstrucción filogenética) para deducir la estructura y la función de proteínas.		X	
7.5h	5. PATOLOGÍA MOLECULAR I CORRELACIONES GENOTIPO-FENOTIPO EN ENFERMEDADES MONOGÉNICAS Y MULTIFACTORIALES	Conocerá los principales métodos empleados para identificar genes responsables de enfermedades monogénicas, comprenderá los principios fundamentales que rigen la transmisión de las enfermedades hereditarias, entenderá la forma en que los diferentes tipos de alelos mutados generan enfermedad y podrá establecer correlaciones genotipo-fenotipo			
1 h	5.1 Mapeo e identificación de genes responsables de enfermedad. Mapas físicos y de ligamiento	5.1.1 Conocerá los métodos que se utilizan para identificar genes responsables de enfermedades monogénicas	X		
		5.1.2 Entenderá las diferencias entre los mapas de ligamiento y los mapas físicos		X	
		5.1.3 Definirá los diferentes tipos de mapas físicos que pueden realizarse	X		
		5.1.4 Analizará la técnica de células somáticas híbridas empleada para la asignación de genes humanos a locus específicos			X
		5.1.5 Relacionará el concepto de ligamiento con la forma en que segregan los alelos y lo aplicará en el mapeo de genes responsables de enfermedad			X

		5.1.6 Comprenderá el proceso de identificación de genes mediante clonación posicional		X	
		5.1.7 Revisará las estrategias por las que se han identificado algunos genes responsables de enfermedades mendelianas	X		
2 h	5.2 Enfermedades autosómicas dominantes. Mecanismos de Dominancia. Ganancia de función, haploinsuficiencia y dominancia negativa.	5.2.1 Conocerá los efectos de ganancia o pérdida de función en los alelos mutados, correlacionándolos con el tipo de alteración en el DNA	X		
		5.2.2 Entenderá los mecanismos de ganancia de función como dominantes en la generación de enfermedad, utilizando enfermedades modelo como la acondroplasia y otras mutaciones en <i>FGFR3</i>		X	
		5.2.3 Comprenderá como la haploinsuficiencia y la dominancia negativa participan en la patogenia de las enfermedades autosómicas dominantes (Ej Sx de Marfán, Osteogénesis imperfecta, Neurofibromatosis)		X	
		5.2.4 Discutirá la duplicación o amplificación génica como mecanismo de dominancia (Enfermedad de Charcot Marie Tooth I)		X	
1h	5.3 Enfermedades autosómicas recesivas. Pérdida de función.	5.3.1 Analizará el efecto de pérdida de función en la patogenia de las enfermedades autosómicas recesivas, correlacionando el tipo de mutación con el efecto en el fenotipo (Ej Fibrosis quística, fenilcetonuria y Tay Sachs)			X
		5.3.2 Comparará el mecanismo patogénico de la anemia de células falciformes con los responsables de las talasemias y otras hemoglobinopatías			X
1 h	5.4 Enfermedades ligadas al X recesivas y dominantes.	5.4.1 Entenderá, con base en el comportamiento de los genes ligados al cromosoma X en ambos sexos la patología generada por mutaciones en ellos		X	
		5.4.2 Conocerá el proceso de inactivación del cromosoma X en las hembras de mamíferos y sus implicaciones en la generación de enfermedad	X		
		5.4.3 Analizará el comportamiento de mutaciones de pérdida de función en genes ligados al cromosoma X (ej Hemofilia A y B, distrofias musculares de Duchenne y Becker)			X
		5.4.4 Relacionará el fenotipo con la presencia de mutaciones que se comportan como dominantes en genes localizados en el cromosoma X (Ej Raquitismo hipofosfatémico, sx Rett e Incontinencia pigmento)			X
		5.4.5 Deducirá porqué algunas mutaciones en el cromosoma X resultan letales en los varones			X
		5.4.6 Analizará el comportamiento de los genes pseudoautosómicos y el efecto de mutaciones en ellos.		X	
1 h	5.5 Enfermedades multifactoriales.	5.5.1 Entenderá el concepto de enfermedad multifactorial		X	
		5.5.2 Conocerá la forma en que cada alelo contribuye en forma cuantitativa al desarrollo de la enfermedad	X		
		5.5.3 Analizará la relación genes ambiente en algunos padecimientos multifactoriales (ej Defectos de Cierre de tubo Neural, Diabetes, enfermedad de Alzheimer)			X

7.5 h	6. PATOLOGÍA MOLECULAR. CORRELACIONES GENOTIPO-FENOTIPO II	Relacionará como cambios en la función de los genes condicionan alteraciones en el fenotipo por mecanismos diferentes a los implicados en la herencia clásica o mendeliana simple			X
1.5 h	6.1 Enfermedades cromosómicas	6.1.1 Conocerá los mecanismos de producción de aberraciones cromosómicas numéricas y estructurales y los factores que intervienen en su formación	X		
		6.1.2 Entenderá las formas en que las aberraciones cromosómicas generan enfermedad y participan en la evolución	X		
		6.1.3 Discutirá las técnicas empleadas para el análisis citogenético y la nomenclatura empleada para describir las aberraciones cromosómicas		X	
		6.1.4 Conocerá algunas patologías debidas a aberraciones cromosómicas de autosomas	X		
		6.1.5 Discutirá la participación de los cromosomas sexuales en la determinación del sexo y analizará el efecto de alteraciones en ellos o en los genes responsables de la diferenciación sexual en el fenotipo.		X	
		6.1.6 Analizará el concepto de desórdenes genómicos y su relación con los padecimientos monogénicos y cromosómicos			X
1.5 h	6.2 Mecanismos no clásicos de herencia.	6.2.1 Discutirá la existencia de mecanismos de herencia que no siguen estrictamente las leyes de Mendel		X	
		6.2.2 Analizará el efecto de diferentes tipos de mutaciones en los genes del genoma mitocondrial humano en la generación de enfermedad			X
		6.2.3 Describirá el mecanismo por el cual se generan mutaciones dinámicas en las enfermedades por amplificación de microsatélites (X Frágil, distrofia miotónica y enfermedad de Huntington)	X		
		6.2.4 Conocerá el efecto de la amplificación de repetidos microsatélite en regiones génicas no codificantes y en regiones codificantes	X		
		6.2.5 Entenderá el efecto de mutaciones nuevas y la generación de mosaicismo somático y/o germinales		X	
		6.2.6 Comprenderá los mecanismos por los cuales se genera disomía uniparental y su participación en la enfermedad		X	
1.5 h	6.3 Epigenética e impronta	6.3.1 Entenderá el concepto de epigenética		X	
		6.3.2 Conocerá la forma en que la estructura de la cromatina regula la expresión de los genes y cuales son las principales modificaciones presentes en la cromatina transcripcionalmente activa y la inactiva	X		
		6.3.4 Discutirá los mecanismos por los cuales se establece el estado epigenético (genes y enzimas implicados)		X	

		6.3.3 Discutirá como cambios en el estado epigenético pueden condicionar enfermedad		X	
		6.3.4 Comprenderá el concepto de impronta genómica y conocerá como alteraciones en su establecimiento o mantenimiento determinan enfermedad (Síndromes de Prader Willi y Angelman)		X	
1.5 h	6.4 Genómica del cáncer	6.4.1 Aplicará los conocimientos generados por la genómica para entender el origen multifactorial del cáncer			X
		6.4.2 Entenderá como la activación de oncogenes conduce al cáncer		X	
		6.4.3 Analizará los mecanismos por los que se pierde la función de los genes supresores de tumor y como determinan la transformación neoplásica			X
		6.4.4 Conocerá como alteraciones en los genes de mantenimiento del genoma predisponen al cáncer	X		
		6.4.5 Comprenderá como mutaciones en los genes que regulan ciclo celular y mantenimiento del genoma, heredadas o de novo, predisponen al desarrollo de neoplasias (constituyen síndromes de cáncer familiar)		X	
		6.4.6 Relacionará la función de los microRNA en la generación de cáncer			X
		6.4.7 Discutirá como participa el medio ambiente en la generación del cáncer y su relación con los cambios epigenéticos, incluyendo la pérdida de la impronta		X	
6 h	7. GENÉTICA DE POBLACIONES	Conocerá la variación fenotípica y genotípica dentro y entre las poblaciones			
1.5	7.1 Genotipificación de individuos y poblaciones.	7.1.1. Definirá el área de estudio de la genética de poblaciones	X		
		7.1.2 Conocerá los métodos empleados para la genotipificación de individuos y el uso de marcadores genéticos	X		
		7.1.3 Definirá y estimará la frecuencia fenotípica, genotípica y alélica de una característica en una población			X
		7.1.4 Entenderá cómo la frecuencia de alelos mutados determina la frecuencia de individuos afectados en una población			X
1.5	7.2 Utilización de pruebas genéticas para diagnóstico de enfermedades hereditarias e infecciosas.	7.2.1 Seleccionará la prueba genética adecuada para cada caso		X	
		7.2.2 Interpretará correctamente el resultado de la prueba genética		X	
1.5	7.3 Determinación de alelos de susceptibilidad o resistencia a enfermedades complejas.	7.3.1 Entenderá los conceptos de ligamiento y asociación para determinar la relación entre un marcador genético y un alelo candidato a enfermedad (valor LOD)	X		
		7.3.2 Conocerá cómo pueden emplearse los estudios en gemelos, de adopción y entre pares de hermanos sano-afectado para determinar la heredabilidad de un carácter multifactorial	X		
		7.3.3 Determinará el desequilibrio de ligamiento con base a frecuencias de haplotipos y de alelos individuales en una población		X	

		7.3.4 Comprenderá como polimorfismos genéticos como SNP o CNV pueden constituir alelos de susceptibilidad o resistencia a enfermedades complejas		X	
1.5	7.4 Ley de Hardy-Weinberg. Cálculo de frecuencias genotípicas y alélicas	7.4.1 Conocerá y entenderá la ley de Hardy-Weinberg	X		
		7.4.3 Aplicará la ley de Hardy-Weinberg en la resolución de ejercicios prácticos			X
		7.4.2 Entenderá los factores que pueden afectar la distribución de Hardy-Weinberg		X	
8 h	8. FARMACOGENÓMICA	Comprenderá el papel de los polimorfismos genéticos en las reacciones adversas y la eficacia a los fármacos y conocerá el potencial de la farmacogenómica en el diseño y desarrollo de nuevos fármacos.			
	8.1 Definición y principales ejemplos farmacogenéticos.	8.1.1 Conocerá los antecedentes históricos de la farmacogenética		X	
		8.1.2 Definirá el área de estudio de la farmacogenética y la farmacogenómica.	X		
		8.1.3 Comprenderá las bases genéticas de la variabilidad individual en la respuesta a los fármacos	X		
		8.1.4 Analizará los principales ejemplos de variabilidad genética en genes codificantes para enzimas metabolizadoras, transportadores y receptores de fármacos		X	
	8.2 La farmacogenómica en ensayos clínicos.	8.2.1. Comprenderá el uso de la farmacogenómica en la selección de individuos para ensayos clínicos	X		
		8.2.2 Aplicará los conocimientos farmacogenómicos para la interpretación de los datos de un ensayo clínico			X
	8.3 Aplicación en la industria farmacéutica.	8.3.1 Conocerá el potencial de incorporar a la farmacogenómica en el diseño y desarrollo de nuevos fármacos	X		
		8.3.2 Discutirá la incorporación de información farmacogenética en el marbete de algunos medicamentos			X
	8.4 Medicina personalizada	8.4.1 Discutirá la aplicación de la farmacogenómica para predecir la respuesta a los fármacos y para evitar reacciones adversas		X	X
	8.5 Diseño y desarrollo de fármacos genómicos y post-genómicos.	8.5.1 Entenderá el concepto de terapia génica		X	
		8.5.2 Describirá las características de los vectores virales empleados en la terapia génica	X		
		8.5.3 Conocerá las ventajas y desventajas del uso de vectores no virales	X		
		8.5.4 Comprenderá las implicaciones de la aplicación de terapia génica en células germinales y en células somáticas		X	
		8.5.5. Entenderá las diferencias entre la terapia <i>in vivo</i> y <i>ex vivo</i>		X	
		8.5.6. Conocerá las condiciones que debe cumplir una enfermedad para ser candidata a terapia génica	X		
		8.5.7. Analizará algunos protocolos de terapia génica para el tratamiento de enfermedades monogénicas (inmunodeficiencia severa combinada y fibrosis			X

		quística)			
		8.5.8. Discutirá las estrategias de terapia génica aplicadas en cáncer, analizando las diferencias entre el uso de genes supresores de tumor, vacunas génicas y terapia de genes suicidas		X	
		8.5.9. Conocerá las estrategias de terapia empleando oligonucleótidos antisentido o genes antisentido	X		
		8.5.10. Entenderá la forma en que las ribozimas pueden emplearse para inhibir la expresión de genes blanco		X	
		8.5.11. Comprenderá como el uso de moléculas de RNAi pueden emplearse para bloquear la transcripción y/o traducción de genes específicos como estrategia terapéutica		X	
		8.5.12. Comprenderá que el diseño de fármacos contra blancos moleculares específicos condiciona su uso en determinados padecimientos y genotipificación para su administración		X	
		8.5.13. Conocerá ejemplos de moléculas pequeñas diseñadas contra blancos moleculares específicos	X		
		8.5.14. Discutirá el uso de anticuerpos monoclonales en el tratamiento de neoplasias específicas		X	
		8.5.15. Entenderá la forma en que el empleo de moléculas chaperonas puede restaurar la actividad de un producto mutado		X	
		8.5.16. Analizará la existencia de estrategias alternativas como supresión de codones de alto prematuro o modificación del estado epigenético como parte de la terapéutica moderna			X
3h	9. GENÉTICA Y SOCIEDAD	Comprenderá las implicaciones éticas, legales y sociales de las pruebas genéticas			
1h	9.1 La genética en la vida diaria. Proceso de genetización.	9.1.1 Comprenderá el concepto público de la genética		X	
		9.1.2 Analizará la integración apropiada del conocimiento genómico en el cuidado de la salud y la prevención de enfermedades			X
1h	9.2 La genética en la práctica clínica. Medicina genómica.	9.2.1 Comprenderá la aplicación de la medicina genómica en la práctica clínica		X	
		9.2.2 Conocerá programas de tamizaje neonatal y diagnóstico presintomático de enfermedades hereditarias	X		
		9.2.3 Discutirá la relevancia del conocimiento genómico en la toma de decisiones informadas sobre el cuidado de la salud		X	
1h	9.3 Aspectos éticos, legales y sociales derivados del Proyecto	9.3.1 Conocerá las implicaciones éticas, legales y sociales del conocimiento derivado del Proyecto el Genoma Humano	X		

	Genoma Humano. Programa ELSI.	9.3.2 Conocerá los objetivos y logros del proyecto ELSI	X		
		9.3.3 Discutirá las estrategias que se deben implementar para evitar la distribución inadecuada de la información genética personal		X	
		9.3.4 Discutirá el respeto a la autonomía, confidencialidad y privacidad de los resultados de las pruebas genéticas		X	