UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
PROGRAMA DE POSGRADO EN CIENCIAS BIOLÓGICAS

Denominación de la actividad académica: **Genética y genómica traslacionales.**

Clave:	**Semestre:**	**Campo de conocimiento:**	**Número de Créditos:**
(no llenar)	2024-2	Biomedicina.	8

Carácter:	**Horas**		**Horas por semana:**	**Horas por semestre:**
	Teóricas:	**Prácticas:**		
Optativa.	40	24	4	64

Modalidad:	**Duración del curso:**
Presencial.	Un semestre.

Seriación indicativa u obligatoria antecedente, si es el caso:
Ninguna.

Seriación indicativa u obligatoria subsecuente, si es el caso:
Ninguna.

Objetivo general:
Que el estudiante conozca los fundamentos sobre los mecanismos de variabilidad en el genoma humano, la identificación y clasificación de variantes genéticas y las herramientas disponibles para su estudio, a fin de que pueda aplicarlos en proyectos de investigación en medicina traslacional.

Objetivos específicos:

1. Conocer los tipos de variantes que ocurren en el genoma humano y sus mecanismos patogénicos.
2. Familiarizarse con las técnicas de laboratorio disponibles para el estudio del genoma humano.
3. Identificar variantes genéticas por medio de secuenciación Sanger y secuenciación de nueva generación.
4. Utilizar correctamente secuencias de referencia y reglas de nomenclatura de variantes.
5. Conocer las herramientas para la clasificación clínica de variantes genéticas.
6. Aplicar técnicas de secuenciación en el diseño de proyectos de investigación en medicina traslacional.

Temario	**Horas**	
	Teóricas	**Prácticas**
Unidad 1		
1. Estructura del genoma y los genes humanos y origen de las secuencias de referencia.		
1.1. Organización del genoma y los genes humanos.	2	
1.2. Búsqueda e identificación de secuencias de referencia.	2	4
1.2.1. Genomas de referencia.		
1.2.2. Proyecto RefSeq.		
1.2.3. Plataforma Ensembl.		
1.2.4. Plataforma Uniprot.		
Unidad 2		
2. Mecanismos de herencia y variación genética.		
2.1. Patrones de herencia en humanos.	2	
2.1.1. Herencia mendeliana.		
2.1.2. Herencia no mendeliana.		
2.1.3. Análisis de patrones de herencia en investigación traslacional.		
2.2. Mecanismos de variación genética y sus consecuencias funcionales.	6	
2.2.1. Tipos de variantes genéticas.		
2.2.2. Métodos para la evaluación de los efectos funcionales de las variantes genéticas.		

2.3. Nomenclatura de las variantes genéticas. 2.3.1. Guías de nomenclatura de variantes. 2.3.2. Plataforma Mutalyzer. **Primer examen parcial al terminar esta unidad.**	4 2	2
Unidad 3 **3. Técnicas para la identificación de variantes genéticas.** 3.1. Técnicas para la identificación de variantes de secuencia. 3.1.1. Polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción. 3.1.2. Secuenciación Sanger. 3.1.3. Microarreglos de polimorfismos de nucleótido único. 3.1.4. Secuenciación de nueva generación. 3.1.4.1. Secuenciación de exomas. 3.1.4.2. Secuenciación de genomas. 3.1.4.3. Secuenciación de paneles de genes. 3.1.4.4. Secuenciación de transcriptomas. 3.1.4.5. Técnicas de célula única. 3.1.4.6. Técnicas de lecturas largas. 3.1.4.7. Otras técnicas de secuenciación de nueva generación. 3.2. Técnicas para la identificación de variantes de número de copias. 3.2.1. Cariotipo. 3.2.2. Hibridación fluorescente *in situ*. 3.2.3. Hibridación genómica comparativa. 3.3. Proyectos genoma humano, T2T y pangenoma humano. 3.4. Interpretación de resultados de secuenciación Sanger. 3.4.1. Plataforma Benchling. 3.4.2. Plataforma MutationTaster. 3.4.3. Plataforma Varsome. 3.4.4. Plataforma Franklin. 3.5. Interpretación de resultados de secuenciación de nueva generación. 3.5.1. Plataforma Galaxy. 3.5.2. Plataforma IGV.	8 4 2	 6 4
Unidad 4 **4. Investigación de las causas genéticas de las enfermedades y medicina de precisión.** 4.1. Aspectos históricos. 4.2. Estudios de asociación y estudios de causalidad. 4.3. Clasificación clínica de las variantes genéticas. 4.4. Validación funcional de las variantes genéticas. 4.5. Selección de pruebas de diagnóstico genético de rutina. 4.6. Uso ético de los datos genéticos y genómicos. 4.7. Diseño de una propuesta de proyecto de investigación en medicina traslacional. **Segundo examen parcial al terminar esta unidad.**	6 2	8
Total de horas teóricas	**40**	
Total de horas prácticas		**24**
Suma total de horas *(debe coincidir con el total de horas al semestre)*	**64**	

Bibliografía básica:

- Clark DP, Pazdernik NJ, and McGehee MR editors. Molecular Biology, 3rd edition. Academic Press 2019 (ISBN 978-0-12-813288-3). https://www.sciencedirect.com/book/9780128132883/molecular-biology
- Cohn R, Scherer S and Hamosh A editors. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine, 9th Edition. Elsevier 2024 (ISBN 9780323547628)
- den Dunnen JT, Dalgleish R, Maglott DR et al. HGVS Recommendations for the Description of Sequence Variants: 2016 Update. Hum Mutat 2016; 37: 564-569. doi:10.1002/humu.22981

- Nurk S, Koren S, Rhie A et al. The complete sequence of a human genome. Science 2022; 376: 44-53. doi:10.1126/science.abj6987
- Liao WW, Asri M, Ebler J et al. A draft human pangenome reference. Nature 2023; 617: 312-324. doi:10.1038/s41586-023-05896-x
- Richards S, Aziz N, Bale S et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med 2015; 17: 405-424. doi:10.1038/gim.2015.30
- Wojcik MH, Reuter CM, Marwaha S et al. Beyond the exome: What's next in diagnostic testing for Mendelian conditions. Am J Hum Genet 2023; 110: 1229-1248. doi:10.1016/j.ajhg.2023.06.009
- Horton R, Lucassen A. Ethical Considerations in Research with Genomic Data. New Bioeth 2023; 29: 37-51. doi:10.1080/20502877.2022.2060590

Herramientas en línea:
https://www.ebi.ac.uk/training/online/courses/human-genetic-variation-introduction/
https://genome.ucsc.edu
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/
https://www.benchling.com
https://varsome.com
https://franklin.genoox.com/clinical-db/home
https://usegalaxy.org
https://www.uniprot.org
https://mutalyzer.nl
https://www.mutationtaster.org

Bibliografía complementaria:

- Rodriguez R, Krishnan Y. The chemistry of next-generation sequencing. Nat Biotechnol 2023. doi:10.1038/s41587-023-01986-3
- Houge G, Laner A, Cirak S et al. Stepwise ABC system for classification of any type of genetic variant. Eur J Hum Genet 2022; 30: 150-159. doi:10.1038/s41431-021-00903-z
- Shao L, Akkari Y, Cooley LD et al. Chromosomal microarray analysis, including constitutional and neoplastic disease applications, 2021 revision: a technical standard of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med 2021; 23: 1818-1829. doi:10.1038/s41436-021-01214-w

Recursos en línea:
https://www.illumina.com/science/technology/next-generation-sequencing/beginners.html
https://genome.ucsc.edu/training/

Sugerencias didácticas:
(marcar con una X la sugerencia didáctica que se utilizará para abordar los temas. Es importante tomar en cuenta que si la actividad tiene horas prácticas en las sugerencias deberá haber herramientas prácticas para el aprendizaje de los temas)

____ Exposición oral
X Exposición audiovisual
X Ejercicios dentro de clase (demostración del uso de herramientas bioinformáticas)
____ Ejercicios fuera del aula
____ Seminarios
X Lecturas obligatorias
____ Trabajos de investigación
X Prácticas de taller o laboratorio (interpretación de variantes)
____ Prácticas de campo
X Otros: diseño de una propuesta de proyecto de investigación.

Mecanismos de evaluación del aprendizaje de los alumnos:
(marcar con una X el mecanismo que se utilizará para evaluar el aprendizaje. Se recomienda que para la evaluación sean tomadas en cuenta las sugerencias didácticas señaladas)

X Exámenes parciales
____ Examen final escrito
____ Tareas y trabajos fuera del aula
X Exposición de seminarios por los alumnos
X Participación en clase
X Asistencia
____ Seminario
X Otros: diseño de una propuesta de proyecto de investigación.

Línea de investigación: *(en caso de que la actividad corresponda a una de las línea de investigación que se desarrollan dentro de los campos de conocimiento del programa)* Utilización de diversas técnicas de detección de variantes genéticas para la investigación de enfermedades humanas. Incluye el desarrollo de herramientas diagnósticas, biomarcadores y descubrimiento de asociaciones genéticas. La línea de investigación del laboratorio en el que se impartirán las clases comprende las bases genéticas de los tumores neuroendocrinos humanos.	
Perfil profesiográfico *(indicar el perfil necesario y deseable que debe cumplir el docente para impartir esta actividad. Se recomienda generalizar el mismo)* El docente deberá contar con formación de pregrado y posgrado en medicina, biología, biomedicina, biología molecular o genética. Deberá tener experiencia como investigador en medicina traslacional en proyectos enfocados en el diagnóstico molecular, la detección, clasificación y validación funcional de variantes genéticas y en la identificación de las bases genéticas de las enfermedades humanas. Experiencia tanto clínica como de laboratorio on deseables.	