Datos básicos de la asignatura

Titulación:	Máster Universitario en Química Sanitaria (US, UCO, UHU y UNEX)
Año plan de estudio:	2024
Curso implantación:	2024-25
Centro responsable:	Facultad de Química
Nombre asignatura:	Biología Molecular
Código asignatura:	52220004
Tipología:	OBLIGATORIA
Curso:	1
Periodo impartición:	Cuatrimestral
Créditos ECTS:	6
Horas totales:	150

Objetivos y resultados del aprendizaje

El objetivo general de la asignatura es el conocimiento de los principales procesos relacionados con la estructura y función de los ácidos nucleicos en las células y las técnicas de trabajo con los mismos en el ámbito de la biología molecular y sus aplicaciones sanitarias.

La asignatura comparte los siguientes objetivos formativos (OF) específicos del título:

OF1. Proporcionar un marco teórico sólido que permita entender el significado de las magnitudes químicas y bioquímicas para la detección, diagnóstico, prognosis y monitorización de las enfermedades.

OF3. Promover la valoración crítica de los avances y tendencias actuales en el diseño, identificación, uso y validación de nuevos biomarcadores y fármacos emergentes con potencial para mejorar el diagnóstico clínico y el tratamiento de enfermedades.

OF6. Facilitar la aplicación de los conocimientos adquiridos de bioquímica clínica, de biología molecular y de biomedicina a la química analítica en el ámbito sanitario.

OF7. Proporcionar los conocimientos conceptuales necesarios para evaluar críticamente la investigación y las innovaciones actuales en ámbitos relacionados con la química sanitaria, para poder valorar nuevas metodologías frontera, identificar oportunidades de emprendimiento y proponer nuevos planteamientos e hipótesis.

Por otra parte, se esperan los siguientes resultados del aprendizaje en conocimientos (C) (Habilidades y destrezas (HD) y Competencias (COM):

C01

Identifica las técnicas y metodologías para la evaluación de las magnitudes químicas y bioquímicas que se utilicen, así como su aplicación e interpretación en el ámbito de la química y bioquímica sanitaria.

C06

Reconoce las innovaciones y las tendencias de futuro de la investigación en diferentes ámbitos de la química

sanitaria y su aplicación a la resolución de problemas en el ámbito biosanitario.

C07

Conoce el funcionamiento de laboratorios, sistemas clínicos o institutos de investigación relacionados con la química sanitaria.

HD01

Relaciona las características generales de la enfermedad con las bases moleculares, celulares y fisiológicas de los procesos biológicos.

HD02

Aplica las bases del pensamiento estratégico para el diseño y gestión de los recursos disponibles en el laboratorio clínico.

HD03

Evalúa de forma crítica los avances y tendencias actuales en la identificación y validación de nuevos biomarcadores para mejorar la capacidad de diagnóstico y pronóstico de las enfermedades.

HD06

Opera con las herramientas de la química computacional y sintética junto a las biológicas en el estudio del modo de acción de los fármacos y en su diseño.

HD08

Realiza la búsqueda, revisión crítica e integración de la información científico-técnica en el ámbito de la química sanitaria.

COM01

Sostenibilidad y compromiso social Valora el impacto social y medioambiental de las actuaciones en el ámbito sanitario

COM 02

Presenta compromiso ético. Demuestra ser crítico y autocrítico en el ámbito de la química sanitaria, considerando aspectos tales como la ética profesional, los valores morales y las implicaciones sociales de las diferentes actividades realizadas

COM 04

Capacidad de aprendizaje y responsabilidad. Se Adapta a nuevos entornos y a situaciones cambiantes, alcanza autonomía en el trabajo y capacidad en la toma de decisiones.

COM 05

Tiene capacidad creativa y emprendedora. Desarrolla las capacidades y la actitud emprendedora para aplicarlas al análisis y diseño de proyectos de innovación en el campo sanitario. Busca e integra nuevos conocimientos y actitudes.

COM 07

Aplica los conocimientos y habilidades adquiridos durante el Máster a la resolución de problemas concretos en un entorno profesional y de investigación en el ámbito de la Química Sanitaria.

Contenidos o bloques temáticos

Organización del material genético. Superenrollamiento del DNA y su importancia biológica. Transmisión de la información genética: replicación, transcripción, maduración del RNA, biosíntesis de proteínas. Reorganizaciones en el DNA. Recombinación. Mutación y reparación de lesiones. Regulación de la expresión génica: regulación en procariotas y en eucariotas. Epigenética. Tecnología del DNA recombinante: clonación, aislamiento, expresión de genes.

Actividades formativas y horas lectivas

Actividad	Horas
A Clases Teóricas	45

Metodología de enseñanza-aprendizaje

Método expositivo con participación del estudiante y resolución de ejercicios y problemas

Sistemas y criterios de evaluación y calificación

La calificación final de la asignatura se obtendrá de la siguiente forma:

40% de la nota: examen realizado de forma presencial por el alumno

60% de la nota: trabajos y actividades a realizar por el alumno

En virtud de lo recogido en el artículo 37 de la Ley Orgánica 2/2023, de 22 de marzo, del Sistema Universitario, desde este Programa-Proyecto docente se adoptarán medidas de acción positiva para que el estudiantado con discapacidad, necesidades específicas de apoyo educativo y situaciones de salud sobrevenidas pueda disfrutar de una educación universitaria inclusiva, accesible y adaptable, en igualdad de condiciones con el resto del estudiantado, realizando para ello los ajustes razonables que resulten necesarios.

Para ello se contará con el asesoramiento y asistencia de la Unidad técnica dependiente del Secretariado de Diversidad e Inclusión https://sacu.us.es/spp-prestaciones-discapacidad

Datos básicos de la asignatura

Titulación:	Máster Universitario en Química Sanitaria (US, UCO, UHU y UNEX)
Año plan de estudio:	2024
Curso implantación:	2024-25
Centro responsable:	Facultad de Química
Nombre asignatura:	Biología Molecular
Código asignatura:	52220004
Tipología:	OBLIGATORIA
Curso:	1
Periodo impartición:	Primer cuatrimestre
Créditos ECTS:	6
Horas totales:	150
Área/s:	Bioquímica y Biología Molecular Química Analítica
Departamento/s:	Bioquímica Vegetal y Biología Molecular Química Analítica

Coordinador de la asignatura

BETTI , MARCO

Profesorado (puede sufrir modificaciones a lo largo del curso por necesidades organizativas del Departamento)

Profesorado del grupo de actividad principal

BETTI , MARCO
GARCIA CALDERON, MARGARITA
MARQUEZ CABEZA, ANTONIO JOSE

Objetivos y resultados del aprendizaje

El objetivo general de la asignatura es el conocimiento de los principales procesos relacionados con la estructura y función de los ácidos nucleicos en las células y las técnicas de trabajo con los mismos en el ámbito de la biología molecular y sus aplicaciones sanitarias.

La asignatura comparte los siguientes objetivos formativos (OF) específicos del título:

OF1. Proporcionar un marco teórico sólido que permita entender el significado de las magnitudes químicas y bioquímicas para la detección, diagnóstico, prognosis y monitorización de las enfermedades.

OF3. Promover la valoración crítica de los avances y tendencias actuales en el diseño, identificación, uso y validación de nuevos biomarcadores y fármacos emergentes con potencial para mejorar el diagnóstico clínico y el tratamiento de enfermedades.

OF6. Facilitar la aplicación de los conocimientos adquiridos de bioquímica clínica, de biología molecular y de biomedicina a la química analítica en el ámbito sanitario.

OF7. Proporcionar los conocimientos conceptuales necesarios para evaluar críticamente la investigación y las innovaciones actuales en ámbitos relacionados con la química sanitaria, para poder valorar nuevas metodologías frontera, identificar oportunidades de emprendimiento y proponer nuevos planteamientos e hipótesis.

Por otra parte, se esperan los siguientes resultados del aprendizaje en conocimientos (C) (Habilidades y destrezas (HD) y Competencias (COM):

C01

Identifica las técnicas y metodologías para la evaluación de las magnitudes químicas y bioquímicas que se utilicen, así como su aplicación e interpretación en el ámbito de la química y bioquímica sanitaria.

C06

Reconoce las innovaciones y las tendencias de futuro de la investigación en diferentes ámbitos de la química sanitaria y su aplicación a la resolución de problemas en el ámbito biosanitario.

C07

Conoce el funcionamiento de laboratorios, sistemas clínicos o institutos de investigación relacionados con la química sanitaria.

HD01

Relaciona las características generales de la enfermedad con las bases moleculares, celulares y fisiológicas de los procesos biológicos.

HD02

Aplica las bases del pensamiento estratégico para el diseño y gestión de los recursos disponibles en el laboratorio clínico.

HD03

Evalúa de forma crítica los avances y tendencias actuales en la identificación y validación de nuevos biomarcadores para mejorar la capacidad de diagnóstico y pronóstico de las enfermedades.

HD06

Opera con las herramientas de la química computacional y sintética junto a las biológicas en el estudio del modo de acción de los fármacos y en su diseño.

HD08

Realiza la búsqueda, revisión crítica e integración de la información científico-técnica en el ámbito de la química sanitaria.

COM01

Sostenibilidad y compromiso social Valora el impacto

social y medioambiental de las actuaciones en el ámbito sanitario

COM 02

Presenta compromiso ético. Demuestra ser crítico y autocrítico en el ámbito de la química sanitaria, considerando aspectos tales como la ética profesional, los valores morales y las implicaciones sociales de las diferentes actividades realizadas

COM 04

Capacidad de aprendizaje y responsabilidad. Se Adapta a nuevos entornos y a situaciones cambiantes, alcanza autonomía en el trabajo y capacidad en la toma de decisiones.

COM 05

Tiene capacidad creativa y emprendedora. Desarrolla las capacidades y la actitud emprendedora para aplicarlas al análisis y diseño de proyectos de innovación en el campo sanitario. Busca e integra nuevos conocimientos y actitudes.

COM 07

Aplica los conocimientos y habilidades adquiridos durante

el Máster a la resolución de problemas concretos en un

entorno profesional y de investigación en el ámbito de la

Química Sanitaria.

Contenidos o bloques temáticos

Organización del material genético. Superenrollamiento del DNA y su importancia biológica. Transmisión de la información genética: replicación, transcripción, maduración del RNA, biosíntesis de proteínas. Reorganizaciones en el DNA. Recombinación. Mutación y reparación de lesiones. Regulación de la expresión génica: regulación en procariotas y en eucariotas. Epigenética. Tecnología del DNA recombinante: clonación, aislamiento, expresión de genes.

Relación detallada y ordenación temporal de los contenidos

Temario detallado

Bloque 1. FUNDAMENTOS DE BIOLOGÍA CELULAR (7,5 h)

Profesor: Dr. Antonio Canalejo Raya, Profesor Titular de Biología Celular, Universidad de Huelva.

TEMA 1.1. LA CÉLULA: UNIDAD ESTRUCTURAL Y FUNCIONAL DE LA VIDA.

Tipos de células. Las células procariotas. Las células eucariotas. Técnicas microscópicas para el estudio de las células.

TEMA 1.2. ESTRUCTURA Y FISIOLOGÍA DE LA CÉLULA EUCARIOTA.

La membrana plasmática. Transporte transmembrana. La compartimentación de las células eucariotas. El núcleo. El citoplasma. Ribosomas. Mitocondrias y cloroplastos. El citoesqueleto. El sistema de endomembranas y el transporte intracelular: retículo endoplásmico, complejo de Golgi. Vías secretoras. Vías endocíticas.

TEMA 1.3. CICLO CELULAR Y MUERTE CELULAR.

Fases del ciclo celular. Control del ciclo celular. División celular: cariocinesis y citocinesis. Necrosis. Muerte celular programada (apoptosis).

TEMA 1.4. COMUNICACIÓN Y SEÑALIZACIÓN CELULAR.

Tipos de comunicación celular. Señales extracelulares. Receptores de superficie celular e intracelulares. Cascadas de señalización intracelular. Respuestas celulares.

TEMA 1.5. PATOLOGÍA Y TERAPIA CELULAR.

El cáncer. Oncogénesis. Oncogenes y genes supresores de tumores. Carcinogénesis. Las células madre. Tipos y procedimientos de obtención. Las terapias celulares.

Bloque 2. FUNDAMENTOS DE BIOLOGÍA MOLECULAR (15 h)

Profesores: Dra. Margarita García Calderón y Dr. Marco Betti, Profesores Titulares de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad de Sevilla

TEMA 2.1. ÁCIDOS NUCLEICOS Y PROTEÍNAS.

Nucleótidos. Tipos de ácidos nucleicos: ADN y ARN. Estructura y función. Propiedades físico-químicas de los ácidos nucleicos. Estructura y función de las proteínas.

TEMA 2.2. BIOSINTESÍS DE DNA (PROCESO DE REPLICACIÓN).

Replicación semiconservativa. Enzimas necesarias para la síntesis del DNA. Importancia

de las DNA polimerasas. Mecanismo molecular de la replicación: fases de inicio, elongación y terminación. Replicación de los extremos de los cromosomas lineales: Telómeros y telomerasas. Relación con el envejecimiento.

TEMA 2.3. BIOSINTESÍS DE RNA (PROCESO DE TRANSCRIPCIÓN)

Flujo de la información genética: expresión génica. Promotores. RNA polimerasas. Factores de transcripción. Mecanismo molecular de la transcripción: fases de inicio, elongación y terminación. Modificaciones post-transcripcionales en eucariotas. Diferencias en la expresión génica entre células procariotas y eucariotas. Otros procesos relacionados con el RNA: retrotranscripcion y RNA de interferencia. Enfermedades relacionadas con el proceso de transcripción.

TEMA 2.4. BIOSINTESÍS DE PROTEÍNAS (PROCESO DE TRADUCCIÓN).

El código genético. RNA transferente. Activación de los aminoácidos. El ribosoma. Mecanismo molecular de la traducción: fases de inicio, elongación y terminación. Modificaciones post-traduccionales. Enfermedades relacionadas con el proceso de traducción.

TEMA 2.5. MUTACIONES Y REPARACIÓN DEL ADN.

Tipo de mutaciones, consecuencias de las mutaciones. Origen molecular de las mutaciones. Origen molecular de las mutaciones: mutágenos y compuestos mutagénos de interés clínico. Reversión y supresión. Sistemas de reparación del ADN. Enfermedades relacionadas con defectos en los sistemas de reparación del ADN.

TEMA 2.6. REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA. EPIGENÉTICA.

Regulación de la expresión génica: inducción y represión, controles positivos y negativos. Regulación en procariotas: el operón Lac. Regulación en eucariotas. Factores de transcripción. Cromatina. Epigenética. Metilación e acetilación de las histonas. Inactivación del cromosoma X. Enfermedades con componente epigénetico.

Bloque 3. TÉCNICAS EN BIOLOGÍA MOLECULAR (15 h)

Profesor: Dra. Rosa María León Bañares, Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad de Huelva.

TEMA 3.1. TÉCNICAS BÁSICAS DE INGENIERÍA GENÉTICA. AISLAMIENTO, DIGESTIÓN Y SEPARACIÓN ELECTROFORÉTICA DE ÁCIDOS NUCLEICOS.

Técnicas de aislamiento y purificación de ácidos nucleicos. Evaluación de pureza e integridad de una preparación de ácidos nucleicos. Fundamento de los sistemas de modificación-restricción bacterianos. Propiedades de las endonucleasas de restricción y sus aplicaciones. Otras actividades enzimáticas de uso general en ingeniería genética.

Técnicas de separación electroforética de ADN.

TEMA 3.2. TÉCNICAS DE HIBRIDACIÓN MOLECULAR

Concepto y fundamento de la hibridación molecular. Sondas moleculares marcaje y detección. Factores que afectan a un ensayo de hibridación molecular. Principales métodos de hibridación molecular (Southern blot, Northern blot, hibridación, in situ y Western blot). Microensayos de hibridación automatizados. Los microarrays y el análisis de expresión diferencial.

TEMA 3.3. TÉCNICAS DE AMPLIFICACIÓN DEL DNA

Conceptos generales, historia y aplicaciones de la amplificación del ADN mediante la reacción en cadena de la polimerasa. Componentes necesarios para la PCR. mecanismo y diseño de cebadores. El experimento de la PCR: El termociclador, precauciones, controles negativos y positivos, interpretación de los resultados. Variantes de la PCR: Alta fidelidad, hot start PCR, PCR inversa, Retrotranscriptasa-PCR, qPCR, PCR digital.

TEMA 3.4. TÉCNICAS DE SECUENCIACIÓN DE ÁCIDOS NUCLEÍCOS

Introducción histórica y secuenciación Sanger. Métodos de secuenciación de nueva generación. La era post-genómica y las técnicas de genómica funcional: genómica, transcriptómica y proteómica.

TEMA 3.5. TÉCNICAS DE CLONACIÓN MOLECULAR

Concepto de clonación. Obtención del ADN inserto y visión general proceso de clonación molecular en bacterias. Plásmidos, fagos y otros vectores Ligación. La célula hospedadora y métodos de transformación celular. Métodos de selección de transformantes. Genotecas. Transformación de sistemas eucariotas. Organismos transgénicos.

TEMA 3.6. TÉCNICAS DE GENÉTICA INVERSA.

La genética reversa frente a la genética directa. Nucleasas dedos de zinc (ZFN), TALENs, CRISPR/Cas. Los héroes del CRISPR, papel de CRISPR en las bacterias. Origen y clasificación de las proteínas Cas. Aplicaciones terapeúticas y diagnósticas de CRISPR. Mutagénesis dirigida e insercional. Inactivación génica a nivel de ARN; silenciamiento mediante RNA interferencia (RNAi).

Bloque 4. APLICACIONES DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR EN EL ÁMBITO DE LA SALUD (7,5 h)

Profesor: Dr. Antonio José Márquez Cabeza, Catedrático de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad de Sevilla

Tema 4.1. EJEMPLOS DE TÉCNICAS RUTINARIAS DE ANÁLISIS DE DNA Y PROTEÍNAS

Análisis simple de DNA para técnicas forenses y pruebas de paternidad. Técnicas inmunoquímicas. Tests para detección de embarazo o infecciones.

Tema 4.2. PRODUCCIÓN DE PROTEÍNAS DE INTERÉS FARMACOLÓGICO

Sobreproducción e ingeniería de proteínas recombinantes. Aplicaciones para la producción de nuevos fármacos y vacunas.

Tema 4.3. GENOMA Y SALUD

El genoma humano. Análisis de SNPs. Medicina genómica: posibilidades de la genómica en el diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades. La era de los genomas personalizados. Farmacogenómica. Nutrigenómica.

Tema 4.4. TERAPIA GÉNICA

Procedimientos y logros. ¿Será posible un transhumanismo saludable?

Actividades formativas y horas lectivas

Actividad	Horas
A Clases Teóricas	45

Idioma de impartición del grupo

ESPAÑOL

Sistemas y criterios de evaluación y calificación

La calificación final de la asignatura se obtendrá de la siguiente forma:

40% de la nota: examen realizado de forma presencial por el alumno

60% de la nota: trabajos y actividades a realizar por el alumno

Metodología de enseñanza-aprendizaje

Método expositivo con participación del estudiante y resolución de ejercicios y problemas

Horarios del grupo del proyecto docente

https://quimica.us.es/docencia/horarios-y-examenes

Calendario de exámenes

https://quimica.us.es/docencia/horarios-y-examenes

Tribunales específicos de evaluación y apelación

Presidente: JOSE ROMAN PEREZ CASTIÑEIRA
Vocal: SANDRA DIAZ TROYA
Secretario: ANGELES AROCA AGUILAR
Suplente 1: MERCEDES GARCIA GONZALEZ
Suplente 2: ANTONIO JESUS DIAZ QUINTANA
Suplente 3: MARIA DEL AGUILA RUIZ SOLA

Sistemas y criterios de evaluación y calificación del grupo

Sistemas de evaluación

La calificación final de la asignatura se obtendrá de la siguiente forma:

40% de la nota: examen realizado de forma presencial por el alumno

60% de la nota: trabajos y actividades a realizar por el alumno

Criterio de calificación
Según lo definido en sistemas de evaluación.

Conforme al Reglamento de Régimen Disciplinario de los Estudiantes de la Universidad de Sevilla se considera falta grave el fraude académico en los exámenes, por lo que en caso de producirse o, de existir indicios de haberse producido, se tramitará denuncia ante la Inspección de Servicios para la tramitación del correspondiente expediente disciplinario.

Cuando existan dudas razonables sobre la posible utilización de medios no autorizados durante la realización de un examen (como teléfonos móviles, relojes inteligentes, gafas con acceso a internet u otros similares), el profesor podrá convocar al estudiante a una prueba oral relacionada con los contenidos evaluados, con el fin de verificar la adquisición de los conocimientos y competencias correspondientes.

Bibliografía recomendada

Información Adicional
Libros:

ALBERTS y otros: Biología Molecular de la Célula. 6ª edición. Editorial Omega. 2016.

ALBERTS y otros: Introducción a la Biología Celular. 5ª edición. Ed. Médica Panamericana, 2021.

BROWN T.A.: Gene cloning and DNA analysis: an introduction. 7ª Edición, Wiley Blackwell, 2016.

CHANDAR Y VISELLI: Biología Molecular y Celular. 3ª Edición, Ovid Technologies-Wolters Kluwer, 2023.

CLARCK y otros: Molecular Biology. London Academic Press, Elsevier, 2019.

COOPER y ADAMS: The cell: a molecular approach. 9ª Edición. Oxford University Press, New York, 2023.

DE LUCA y otros: Biología Molecular aplicada a la medicina. Alcalá Grupo Editorial, 2019.

FREEMAN y otros. Fundamentos de Biología. 6ª Ed., Pearson, Madrid, 2019, (7ª edición de 2020 en inglés titulada Biological Science).

IZQUIERDO ROJO, MARTA: Ingeniería genética y transferencia genética. Ed. Pirámide 2001.

LIEBERMAN y RICER: Bioquímica, Biología Molecular y Genética. 7ª Edición, Lippincott-Wolters Kluwer Health, 2020

LODISH y otros: Biología Celular y Molecular. 9ª edición. Ed. Médica Panamericana. 2023.

MARTÍ M. : Genoma y salud: cómo la capacidad de leer nuestro ADN está revolucionando la medicina. Editorial Eudeba, 2019.

NELSON y COX : Principios de Bioquímica, LEHNINGER, 7ª Ed. Editorial Omega, 2019. (existe la 8ª edición en inglés).

SHENG C-H: Diagnostic Molecular Biology, Academic Press, 2023.

Artículos

Bloque 2.

Chung, C., Verheijen, BM., Zhang, X., Huang, B., Coakley, A., et al. (2023). The fidelity of transcription in human cells. Proc. Natl. Acad. Sci. USA, 120:e2210038120. Doi: 10.1073/pnas.2210038120

Jia, X., He, X., Huang, C., Li, J., Dong, Z., Liu, K. (2024). Protein translation: biological processes and therapeutic strategies for human diseases. Signal Transduct. Target Ther., 9:44. Doi: 10.1038/s41392-024-01749-9

Jishi, A., Qi, X., Miranda, HC. (2021). Implications of mRNA translation dysregulation for neurological disorders. Semin. Cell Dev. Biol., 114, 11-19. Doi: 10.1016/j.semcdb.2020.09.005

Lee, TI., Young, RA. (2013). Transcriptional regulation and its misregulation in disease. Cell, 152, 1237-1251. Doi: 10.1016/j.cell.2013.02.014

Pokorná, M., Cerná, M., Boussios, S., Ovsepian, SV., O¿Leary, VB. (2024). lncRNA biomarkers of glioblastoma multiforme. Biomedicines, 12:932. Doi: 10.3390/biomedicines12050932

Tahmasebi, S., Khoutorsky, A., Mathews, MB., Sonenberg, N. (2018). Translation deregulation in human disease. Nat. Rev. Mol. Cell Biol., 19, 791-807. Doi: 10.1038/s41580-018-0034-x

Bloques 3 y 4.

GENOMIC MEDICINE - PROGRESS, PITFALLS AND PROMISE. Cell 177, 45-57 (2019) (autores: Shendure J., Findlay G.M., Snyder M.W.). doi: 10.1016/j.cell.2019.02.003

GENOMIC INTERVENTIONS IN MEDICINE. Bioinformatics and Biology Insights 12, 1-12 (2018) (autores Aworunse, O.S. et al.) doi:10.1177/1177932218816100

GENOMICS FOR DISEASE TREATMENT AND PREVENTION. Psychiatr. Clin. North. Am. 34, 147-166 (2011) (autores: Bloss, C.S. et al.) doi:10.1016/j.psc.2010.11.005

GENOME-WIDE ASSOCIATION STUDIES IN PHARMACOGENOMICS: SUCCESSES AND

LESSONS. Pharmacogenet. Genomics 23, 383-394 (2013) (autores: Motsinger-Reif, A.A. et al.) doi:10.1097/FPC.0b013e32833d7b45

THE SUPPORT OF HUMAN GENETIC EVIDENCE FOR APPROVED DRUG INDICATIONS. Nature Genetics 47, 856-860 (2015) (autores: Nelson, M.R. et al.) doi:10.1038/ng.3314

PAN-CANCER ANALYSIS OF WHOLE GENOMES. Nature 578, 82-93 (2020) (autores: The ICGC/TCGA pan-cancer analysis of the whole genome consortium) doi:10.1038/s41586-020-1969-6

L1CAM DEFINES THE REGENERATIVE ORIGIN OF METASTASIS-INITIATING CELLS IN COLORECTAL CANCER. Nature Cancer 1, 28-45 (autores: Ganesh, K. et al.) doi:10.1038/s43018-019-0006-x

MOLECULAR AND CELLULAR REORGANIZATION OF NEURAL CIRCUITS IN THE HUMAN LINEAGE. Science 358, 1027-1032 (2017) (Autores: Sousa, A.M.M. et al.) doi:10.1126/science.aan3456

GENOME-WIDE ASSOCIATION META-ANALYSIS OF 78,308 INDIVIDUALS IDENTIFIES NEW LOCI AND GENES INFLUENCING HUMAN INTELLIGENCE. Nature Genetics 49, 1107-1112 (2017). (Autores: Sniekers S., et al.) doi:10.1038/ng.3869

GENETIC VARIANTS ASSOCIATED WITH SUBJECTIVE WELL-BEING, DEPRESSIVE SYMPTOMS AND NEUROTICISM IDENTIFIED THROUGH GENOME-WIDE ANALYSES. Nature Genetics 48, 624-633 (2016). (Autores: Okbay, A. et al.) doi:10.1038/ng.3552

HUMAN-SPECIFIC NOTCH2NL GENES AFFECT NOTCH SIGNALLING AND CORTICAL NEUROGENESIS. Cell 173, 1356-1369 (2018) (Autores: Fiddes, I.T. et al.) doi:10.1016/j.cell.2018.03.051

HUMAN SPECIFIC NOTCH2NL GENES EXPAND CORTICAL NEUROGENESIS THROUGH DELTA/NOTCH REGULATION. Cell 173, 1370-1384 (2018) (autores: Suzuki et al.), doi:10.1016/j.cell.2018.03.067

EVOLUTION OF HUMAN-SPECIFIC NEURAL SRGAP2 GENES BY INCOMPLETE SEGMENTAL DUPLICATION. Cell 149, 912-922 (2012) (Autores: Dennis et al.) doi:10.1016/j.cell.2012.03.033

INHIBITION OF SRAGAP2 FUNCTION BY ITS HUMAN-SPECIFIC PARALOGS INDUCES NEOTENY DURING SPINE MATURATION. Cell 149, 923-935 (2012) doi:10.1016/j.cell.2012.03.034

MOLECULAR EVOLUTION OF FOXP2, A GENWE INVOLVED IN SPEECH AND LANGUAGE. Nature 418, 869-872 (2002) (autores: Enard. et al.) doi:10.1038/nature01025

COMMON VARIANTS AT 12q14 AND 12q24 ARE ASSOCIATED WITH HIPPOCAMPAL VOLUME. Nature Genetics 44, 545-551 (2012) Autores: ENIGMA and CHARGE consortiums) doi:10.1038/ng.2237

TRANSPOSABLE ELEMENT INSERTIONS HAVE STRONGLY AFFECTED HUMAN EVOLUTION. PNAs 107, 19945-19948 (2010) (autores: Britten et al.) doi:10.1073/pnas.1014330107