

GUIA DOCENT

GENÈTICA

GRAU GENÈTICA





1. Dades de l'assignatura

Nom de l'assignatura	Genètica
Codi	101963
Crèdits ECTS	6
Curs i període en el que s'imparteix	Primer curs, Segon semestre
Horari	Veure Web facultat: http://www.uab.es/biociencias/
Lloc on s'imparteix	Facultat de Biociències (l'aula apareixerà als horaris)
Llengües	Català, Castellà, i material en anglès

Professor/a de contacte

Nom professor/a	Antonio Barbadilla
Departament	Genètica i Microbiologia
Universitat/Institució	Universitat Autònoma de Barcelona
Despatx	C3-131
Telèfon	93 5868941
e-mail	antonio.barbadilla@uab.cat
Horari d'atenció	A convenir

2. Equip docent

Nom professor/a	Antonio Barbadilla
Departament	Genètica i Microbiologia
Universitat/Institució	Universitat Autònoma de Barcelona
Despatx	C3-131
Telèfon	93 5868941
e-mail	antonio.barbadilla@uab.cat
Horari de tutories	A convenir
Nom professor/a	Rosa Tarrío
Departament	Genètica i Microbiologia



Universitat/Institució	Universitat Autònoma de Barcelona
Despatx	C3-111
Telèfon	93 5812725
e-mail	rosa.tarrio@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

3.- Prerequisits

Els propis dels de l'accés al grau.

Es convenient que l'alumne repassi els processos bàsics de la divisió cel·lular de l'assignatura de Biologia Cel·lular i Histologia i els fonaments de probabilitat que s'han vist a l'assignatura de Matemàtiques.

4.- Contextualització i objectius formatius de l'assignatura

L'assignatura de Genètica s'imparteix en el 1r curs del Grau de Genètica (2n semestre). És la primera assignatura amb contingut específic del grau, i per això es proporcionaran els fonaments bàsics de la transmissió hereditària, es a dir, com la informació genètica es transfereix entre les generacions tant en els individus com en les poblacions. La genètica molecular és veurà molt breument, ja que es tractarà amb profunditat en el 2on curs. Els continguts d'aquesta assignatura inclouen la transmissió dels gens, l'elaboració de mapes genètics, les mutacions del material genètic, l'herència de caràcters de variació contínua, la genètica de les poblacions, i les propietats i característiques genètiques dels organismes model.

Des d'un punt de vista metodològic, es pretén que els estudiants compreguin el poder indagador de l'anàlisi genètica, que ha conduït a molts dels grans descobriments de la Genètica. També que és vegi com s'aplica a la genètica actual aquesta potent eina metodològica. Els continguts de l'assignatura seran una referència contínua per a la resta del grau, els quals l'estudiant els hauran de recórrer una i altra vegada. També es pretén que adquireixi una perspectiva històrica de les grans fites de la genètiques, des dels experiments de Mendel fins a la seqüenciació del genoma humà.

L'objectiu formatiu és que l'estudiant adquireixi una comprensió sòlida de les bases i els mecanismes de l'herència i del mètode de l'anàlisi genètica: que sigui capaç d'explicar i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica, fer anàlisis de genealogies i consell genètic, elaborar i treballar amb mapes genètics, entendre la variació genètica en la poblacions, dissenyar i obtenir informació rellevant d'experiments genètics i interpretar els resultats obtinguts, desenvolupar una perspectiva històrica que els permeti veure la importància actual de la activitat genètica.



5.- Competències i resultats d'aprenentatge de l'assignatura

Competència	CE6. Enunciar i avaluar propietats biològiques i característiques genètiques dels organismes model de la genètica
Resultats d'aprenentatge	CE6.1 Enunciar i avaluar propietats biològiques i característiques genètiques dels organismes model de la genètica
Competència	CE7. Descriure i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica a través de les generacions
Resultats d'aprenentatge	CE7.1 Explicar i interpretar els experiments de Mendel i les lleis de l'herència que es deriven CE7.2 Descriure i entendre els diferents conceptes que relacionen el genotip amb el fenotip CE7.3 Determinar la base genètica d'un caràcter a partir dels patrons d'herència
Competència	CE8. Elaborar i treballar amb mapes genètics
Resultats d'aprenentatge	CE8.1 Descriure i interpretar les regles de transmissió de gens lligats CE8.2 Elaborar mapes genètics a partir d'encreuaments de dos i tres punts.
Competència	CE13. Definir la mutació i els seus tipus, i determinar els nivells de dany gènic, cromosòmic i genòmic en el material hereditari de qualsevol espècie, tant espontani com induït, i avaluar les seves conseqüències
Resultats d'aprenentatge	CE13.1 Identificar les variants i anomalies cromosòmiques, determinar els mecanismes que les originen i quantificar el risc de transmissió a la descendència
Competència	CE18. Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, i evolutiva
Resultats d'aprenentatge	CE18.1 Explicar la naturalesa de la variació genètica, el seu origen i manteniment en poblacions panmíctica



Competència CT1. Desenvolupar la capacitat d'anàlisi i síntesi

Competència CT2. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes

Competència CT3. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès

Competència CT7. Saber comunicar eficaçment, oralment i per escrit

Competència CT10. Raonar críticament

6.- Continguts de l'assignatura

Tema 1: La ciència de la genètica. Conceptes fonamentals. L'anàlisi genètica. Els organismes model de la genètica.

Tema 2: Principis mendelians. Segregació equitativa i transmissió independent. Tipus d'herència. Exemples d'herència mendelians en humans

Tema 3: Mitosi i meiosi. Teoria cromosòmica de la herència. Cicles biològics

Tema 4: Herència del sexe. Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. Compensació de dosi.

Tema 5: Anàlisi de genealogies i consell genètic.

Tema 6: Lligament i recombinació.

Tema 7: Mapes genètics. Mapes genètics: encreuament de dos punts; encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'entrecruament. Anàlisi de tètades. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.



Tema 8: Extensions de l'anàlisi mendelià. Relacions de dominància. Al·lelisme múltiple. Al·lel letal i gen essencial. Penetrància i expressivitat. Interaccions genotípiques. Epistasia. Genètica bioquímica. Hipòtesi un gen-un enzim. Prova de complementació.

Tema 9: Herència quantitativa. Caràcters regulats per diversos loci. Significat de l'herència poligènica. Heretabilitat. Mesura de l'heretabilitat.

Tema 10: Herència no mendeliana. Herència citoplasmàtica: mitocondris, cloroplasts. Elements genètics transposables.

Tema 11: La doble hèlix i el flux de la informació genètica.

Tema 12: La mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Tipus de mutació. Reparació.

Tema 13: Canvis cromosòmics numèrics i estructurals. Delecions i duplicacions. Les inversions i llur significat. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploidia i aneuploidia. Aneuploidia a l'home. Poliploidia: auto i aloploidia.

Tema 14: Genètica de poblacions. La població mendeliana. Freqüències al·lèliques i genotípiques. Equilibri Hardy-Weinberg. Encreuaments no aleatoris. Els factors d'evolució: mutació, migració, deriva genètica i selecció natural.

Pràctiques

1. Introducció a la biologia i morfologia de *Drosophila melanogaster* (1 sessió) (Laboratoris Integrats)
2. Anàlisi d'un mutant i assignació al seu grup de lligament (1 sessió) (Laboratoris Integrats)
3. Elaboració d'un mapa genètic de tres marcadors (1 sessió) (Laboratoris Integrats)
4. Observació de cromosomes i mutacions (mutacions alars per recombinació somàtica, alteracions cromosòmiques, micronuclis) (1 sessió) (Laboratoris Integrats)



7.- Metodologia docent i activitats formatives

La metodologia docent inclou cinc tipus d'activitats: classes de teoria, problemes, seminaris, classes pràctiques i sessions de tutoria.

Classes teòriques: Classes per transmetre els conceptes bàsics i la informació necessària per desenvolupar un aprenentatge autònom. Foment de la participació activa dels estudiants mitjançant el plantejament de preguntes recíproques. Suport de les presentacions amb material multimèdia (presentacions PowerPoint, animacions,...) que estaran en disposició de l'alumne al Campus Virtual o a la Web de recursos del curs.

Problemes i aplicacions d'autoaprenentatge: Resolució i discussió de problemes treballats prèviament de forma autònoma pels estudiants (el problema es troben al guió de problemes o a l'aplicació Web *Aula permanent de Genètica*). El professor planteja treballar un problema o situació que els estudiants han de resoldre amb els recursos conceptuals de què disposen. Els estudiants utilitzaran l'eina Web d'autoaprenentatge *Aula permanent de Genètica*, que ha estat creada per professors de la unitat de genètica. Mitjançant una sèrie de proves, l'aplicació permet avaluar els coneixements assolits per l'estudiant i fa una valoració tant del seu nivell de comprensió com de les seves mancances. Finalment, s'aconsella els aspectes que ha de treballar l'estudiant. La participació activa en la resolució de problemes i la utilització d'aquesta eina compta un 10% de la nota final. Grups reduïts de 30 persones.

Seminaris: Grups reduïts de 30 persones. Es presentaran treballs individuals i en grup (orals i escrits), es discutiran temes actuals i treballs (*papers*) clàssics de la genètica. Els treballs sempre hauran d'estar acompanyats de les referències consultades. En el cas de treballs en grups, s'haurà d'especificar la contribució de cadascú (per exemple, "tots hem contribuït per igual"). No es pot presentar de cap manera el treball d'altre com a treball propi. Qualsevol fragment d'informació que no ha estat elaborat per l'alumne, es a dir, que ha estat copiat literalment de fonts externes o d'altres companys, s'ha de dir explícitament en el treball. Els estudiants participaran també en la valoració dels treballs dels seus companys (avaluació per iguals). Els treballs s'hauran de lliurar amb paper i electrònicament.

Pràctiques: Pràctiques de laboratori en grups reduïts de 20 alumnes. Es treballarà amb l'espècie *Drosophila melanogaster* com a exemple d'organisme model de la genètica. Es realitzarà un mapa genètic i visualització de mutants fenotípics i cromosòmics. Veure l'apartat *Continguts de l'assignatura*. Els estudiants disposen d'un guió de pràctiques que es trobarà al campus virtual dins del material de l'assignatura. Cal llegir atentament la part corresponent a cada sessió abans d'iniciar la pràctica per tal d'obtenir el màxim aprofitament. Al final de cada sessió es farà una prova d'avaluació de la pràctica.

Tutories: Discussió i resolució de dubtes/problemes per part del professor. Es faran individualment o en grups petits a acordar entre els alumnes i el professor. Es recomana fer, al menys, una tutoria en grup abans de cadascun dels exàmens, per a la resolució de dubtes.

TIPUS D'ACTIVITAT	ACTIVITAT	HORES	RESULTATS D'APRENTATGE
-------------------	-----------	-------	------------------------

Dirigides

Classes de teoria	30	CE6.1; CE7.1; CE7.2; CE7.3; CE8.1; CE8.2; CE13.1; CE18.1; CT1; CT7; CT10.
Seminaris i classes de problemes	15	CT2; CT3; CT7; CT10.



--	--	--

Supervisades

Tutories en grup i individual	6	CE6.1; CE7.1; CE7.2; CE7.3; CE8.1; CE8.2; CE13.1; CE18.1; CT1; CT7; CT10.
Preparació de materials	1	CT2; CT3; CT7; CT10.

Autònomes

Estudi	45	CT2; CT3; CT10.
Resolució de problemes	30	CT2; CT3; CT7; CT10.
Redacció de treballs	6	CT2; CT3; CT7; CT10.
Lectura de textos	8	CT3; CT10.
Recerca bibliogràfica	5	CT3; CT10.

8.- Avaluació

Las competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació continua, que inclou diferents activitats: dos exàmens, un examen final de recuperació o de millora de nota, proves escrites, resolució de problemes, treball de laboratori i l'activitat participativa a l'aula.

El sistema d'avaluació s'organitza en 4 activitats d'avaluació, cadascuna té assignada un pes específic en la qualificació final:

- ❖ Avaluació de les pràctiques de laboratori: s'avaluarà la llibreta de laboratori i les respostes als qüestionaris del final de cada pràctica. Pes global del 20%.
- ❖ Avaluació de la resolució de problemes i de la utilització de l'eina "aula permanent de genètica". Pes global del 10%
- ❖ Avaluació de les presentacions i la participació en els seminaris: aquesta activitat té un pes global de 10%.
- ❖ Exàmens escrits: Dos exàmens parcials i un examen final de recuperació (o per millorar de nota). Les proves son combinades, i consten de preguntes de respostes escrites, de resolució de problemes i de tipus test. Aquest apartat tindrà un pes global del 60%. El primer parcial tindrà un pes del 25% y el segon d'un 35% de la nota global. El pes de la segona avaluació escrita és superior al de la primera per que inclou també els continguts de la primera avaluació. Per aprovar l'assignatura cal assolir una nota mínima de 4,0 en cadascú dels exàmens.

Fòrmula de ponderació de la nota final:

Nota final = [Exàmens (per parcials o final)] x 0,6 + (Problemes i Aula permanent) x 0,2 + (Activitat seminaris) x 0,10 + (Valoració pràctiques) x 0,20

L'assignatura es considera superada si la **nota final és ≥ 5.0** .



Els alumnes que havent superat les proves parcials de teoria i/o problemes vulguin millorar la seva qualificació podran optar a presentar-se a la prova final de la totalitat de la matèria o d'un dels parcials. La nota de la prova final serà la que prevaldrà.

Taula de ponderació de les activitats d'avaluació

Per parcials	Pes global	Observacions
Prova escrita I	25%	Els alumnes que hagin obtingut una nota <u>inferior a 4,0</u> (sobre 10) en aquesta prova, no podran presentar-se a la prova escrita II i hauran d'examinar-se de tota l'assignatura a la prova de recuperació final
Prova escrita II	35%	Els alumnes que hagin obtingut una nota <u>inferior a 4,0</u> (sobre 10) en aquesta segona prova, hauran d'examinar-se de tota l'assignatura a la prova de recuperació final. Aquells alumnes amb una <u>nota igual o superior a 4,0</u> (sobre 10) podran ponderar les notes obtingudes en les dues proves escrites
Resolució de problemes i utilització de l'eina <i>Aula permanent de genètica</i>	10%	Els problemes que entren en l'examen final és practicar en aquesta activitat. En el cas que l'alumne no participi la seva nota final es veurà reduïda un 10%
Presentacions i participació en els seminaris	10%	En el cas que l'alumne no participi en aquesta activitat la seva nota final es veurà reduïda un 10%
Pràctiques de laboratori	20%	L'assistència a les classes pràctiques és obligatòria (es passarà llista a classe). En cas de faltar a classe de pràctiques de forma no justificada -causa mèdica- es suspendrà aquesta activitat d'avaluació i no es podrà aprovar l'assignatura.
TOTAL	100%	

Via examen final de recuperació	Pes global	Observacions
Examen final de recuperació	60%	



Resolució de problemes i de la utilització de l'eina <i>Aula permanent de genètica</i>	10%	
Presentacions i participació en els seminaris	10%	
Pràctiques de laboratori	20%	
TOTAL	100%	

No presentat

S'obtindrà la qualificació de **"No Presentat"** quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades.

ACTIVITATS D'AVUACIÓ

HORES

RESULTATS D'APRENTATGE

Proves parcials al llarg del curs (avaluació individual)	4	CE6.1; CE7.1; CE7.2; CE7.3; CE8.1; CE8.2; CE13.1; CE18.1; CT1; CT2; CT3; CT7; CT10.
Prova final (avaluació individual)	2	CE6.1; CE7.1; CE7.2; CE7.3; CE8.1; CE8.2; CE13.1; CE18.1; CT1; CT2; CT3; CT7; CT10.
Presentacions treballs escrits i orals en els seminaris	-	CE6.1; CE7.1; CE7.2; CE7.3; CE8.1; CE8.2; CE13.1; CE18.1; CT1; CT2; CT3; CT7; CT10.
Resolució de problemes i utilització de l'eina "aula permanent de genètica"	-	CE6.1; CE7.1; CE7.2; CE7.3; CE8.1; CE8.2; CE13.1; CE18.1; CT1; CT2; CT3; CT7; CT10.
Qüestionaris de les pràctiques de laboratori (avaluació individual)	1,5	CE6.1; CE7.1; CE7.2; CE7.3; CE8.1; CE8.2; CE13.1; CE18.1; CT1; CT2; CT3; CT7; CT10.

9- Bibliografia i enllaços web

Bibliografia bàsica

Teoria:

- Griffiths, A.J.F., S.R. Wessler, R.C. Lewontin & S.B. Carroll (2008). Genética (9a edició). McGraw-Hill/Interamericana.
- Moltó, M.D. & L. Pascual. (1999). Però, què és això de la genètica? Ed. Universitat de València.
- Pierce, B. A. (2009). Genética: Un enfoque conceptual. 3a Edición. Editorial Panamericana.



Problemes:

- Elrod, S. & Stansfield, W.D. 2002. Schaum's Outline of Genetics. Fourth edition. Mc Graw-Hill, USA.
- Ménsua, J.L. 2003. Genética. Problemas y ejercicios resueltos. Pearson Prentice Hall, Madrid.