

Guia docent de l'assignatura "Genètica"

2011/2012

Codi: 100891

Crèdits ECTS: 6

Titulació	Pla	Tipus	Curs	Semestre
2500252 Bioquímica	814 Graduat en Bioquímica	FB	2	1

Contacte

Nom : Amadeu Creus Capdevila

Email : Amadeu.Creus@uab.cat

Utilització d'idiomes

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Algun grup íntegre en anglès: No

Algun grup íntegre en català: Sí

Algun grup íntegre en espanyol: No

Prerequisits

Els inherents al Grau.

S'aconsella el repàs de les probabilitats estadístiques.

Objectius i contextualització

L'objectiu global d'aquesta assignatura és que els alumnes rebin una introducció general als principis bàsics de la Genètica per entendre les lleis de l'herència, la seva base citològica i molecular, i la seva variació a nivell poblacional.

Els objectius formatius són els següents:

1) Comprendre la necessitat de l'estudi de la Genètica en el context de la Bioquímica. 2) Conèixer les lleis de la transmissió de la informació genètica, la teoria cromosòmica de l'herència, saber realitzar mapes genètics i interpretar pedigrís.

3) Conèixer l'estructura, organització i funció del material genètic. 4) Saber utilitzar i interpretar les dades genòmiques i conèixer els fonaments de la bioinformàtica.

5) Conèixer les principals fonts de la variabilitat genètica en les poblacions.

Competències i resultats d'aprenentatge

1714:E05 - Tenir i mantenir un coneixement actualitzat de l'estructura, l'organització, l'expressió, la regulació i l'evolució dels gens en els éssers vius.

1714:E05.06 - Explicar els fonaments de la genètica i de la reproducció.

1714:E05.07 - Descriure els factors determinants de l'evolució.

1714:E05.08 - Analitzar bé un pedigrí i definir el tipus d'herència d'un determinat genotip i fenotip.

1714:E05.09 - Resoldre problemes pràctics de genètica (incloent-hi genètica de poblacions).

1714:E14 - Demostrar que coneix els canvis bioquímics i genètics que es donen en moltes patologies i explicar els mecanismes moleculars implicats en aquests canvis.

1714:E14.01 - Descriure alteracions genètiques que poden trobar-se com a base d'algunes patologies.

1714:E21 - Manejar bibliografia i interpretar la informació de les principals bases de dades biològiques, així com saber usar les eines informàtiques bàsiques.

1714:E21.04 - Calcular dades relacionades amb processos fisiològics en animals.

1714:T02 - Interpretar resultats experimentals i identificar elements consistents i inconsistents.

1714:T02.00 - Interpretar resultats experimentals i identificar elements consistents i inconsistents.

1714:T03 - Aplicar els recursos informàtics per a la comunicació, la recerca d'informació, el tractament de dades i el càlcul.

1714:T03.00 - Aplicar els recursos informàtics per a la comunicació, la recerca d'informació, el tractament de dades i el càlcul.

1714:T05 - Pensar d'una forma integrada i abordar els problemes des de diferents perspectives.

1714:T05.00 - Pensar d'una forma integrada i abordar els problemes des de diferents perspectives.

1714:T06 - Gestionar la informació, organització i planificació del treball.

1714:T06.00 - Gestionar la informació, organització i planificació del treball.

1714:T09 - Col·laborar amb altres companys de treball.

1714:T09.00 - Col·laborar amb altres companys de treball.

1714:T10 - Tenir capacitat d'aprenentatge autònom demostrant la capacitat d'autodirigir-se en les activitats d'aprenentatge després de rebre instruccions específiques generals.

1714:T10.00 - Tenir capacitat d'aprenentatge autònom demostrant la capacitat d'autodirigir-se en les activitats d'aprenentatge després de rebre instruccions específiques generals.

1714:T13 - Tenir capacitat d'autoavaluació.

1714:T13.00 - Tenir capacitat d'autoavaluació.

1714:T14 - Entendre el llenguatge i propostes d'altres especialistes.

1714:T14.00 - Entendre el llenguatge i propostes d'altres especialistes.

Continguts

Tema 1: La genètica. Conceptes fonamentals. L'anàlisi genètica. Organismes model.

Tema 2: Principis mendelians: Segregació equitativa i transmissió independent. Tipus d'herència. Herència mendeliana.

Tema 3: Conseqüències genètiques de la mitosi i la meiosi. Teoria cromosòmica de l'herència. Cicles biològics i reproducció.

Tema 4: Herència del sexe. Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. Anàlisi de genealogies i consell genètic. Mecanismes de compensació de dosi.

Tema 5: Extensions de l'anàlisi mendeliana. Relacions de dominància. Al·lèlisme múltiple. Gens letals. Interaccions genotípiques. Epistasi. Genètica bioquímica. Penetrància i expressivitat.

Tema 6: Herència no mendeliana. Herència citoplasmàtica: mitocondris i plastidis. Elementos genètics mòbils.

Tema 7: Lligament i recombinació en organismes eucariotes.

Tema 8: Mapes genètics. Entrecreuaments en dos i tres punts. Significat de la distància en el mapa genètic. Demostració citològica de l'entrecreuament. Anàlisi de tètades. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.

Tema 9: La doble hèlix i el flux de la informació genètica. Els gens en acció. Aspectes fonamentals de la

replicació, la transcripció i la traducció. El codi genètic. Tema 10: La mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Tipus de mutacions. Principals agents mutagènics. La reparació. Tema 11: Canvis cromosòmics numèrics i estructurals. Trencaments cromatídics i cromosòmics. Delecions.

Duplicaciones. Inversions. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploïdia i aneuploïdia. Aneuploïdia en l'espècie humana. Poliploïdia: auto i aloploïdia.

Tema 12: Herència quantitativa. Caràcters regulats per diversos loci. Significat de l'herència poligènica. Experiments de selecció. Heretabilitat. Partició de la variància. Mesures de l'heretabilitat. Herència quantitativa en humans: el color de la pell. Estudis en bessons.

Tema 13: Genètica de poblacions. La població mendeliana. Freqüències gèniques i genotípiques. Equilibri de Hardy-Weinberg. Prova de l'equilibri. Encreuaments no aleatoris. Els motors del canvi evolutiu: mutació, deriva genètica, migració i selecció natural. La selecció de caràcters quantitius.

Metodologia

Classes Teòriques:

Es basen en classes magistrals amb suport TIC. En aquestes classes es dona un paper rellevant a l'adquisició de coneixements centrant-se en la incorporació dels conceptes i continguts propis de l'assignatura. També permeten una síntesi de fonts d'informació diverses i faciliten la comprensió de temes complexos. Encara que la interactivitat sigui limitada, la dinàmica de la classe incentiva la intervenció de l'estudiant i promou la discussió.

Classes de Problemes i Seminaris:

Són sessions en grups més petits que permeten aprofundir sobre la classe magistral i treballar àmbits concrets de l'assignatura. Durant aquestes sessions es promou la destresa dels alumnes en l'aplicació dels coneixements teòrics a la resolució de problemes pràctics així com en l'anàlisi i discussió de casos pràctics.

Tutories individuals:

Es tracta de tutories personalitzades on l'alumne pot plantejar dubtes específics relacionats amb qualsevol contingut de l'assignatura. És un complement docent molt valuós.

Tutories de grup:

En les dates prèvies als exàmens es podran programar, junt amb els alumnes, tutories de grup per resoldre qüestions i dubtes de tipus general.

Activitats formatives

Activitat	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de problemes i seminaris	10	0.4	1714:E05.09 , 1714:T02.00 , 1714:T03.00 , 1714:E21.04
Classes de teoria	30	1.2	1714:E05.06 , 1714:E05.07 , 1714:E05.08 , 1714:T02.00 , 1714:T06.00 , 1714:T10.00 , 1714:T05.00 , 1714:E14.01
Tutories de grup	3	0.12	1714:T02.00 , 1714:T05.00
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	6	0.24	1714:T02.00 , 1714:T05.00

Tipus: Autònomes			
Cerca bibliogràfica	9	0.36	1714:T02.00 , 1714:T10.00 , 1714:T14.00 , 1714:T03.00
Consulta llibres recomenats	8	0.32	1714:T02.00 , 1714:T06.00 , 1714:T10.00 , 1714:T14.00 , 1714:T05.00
Estudi	62	2.48	1714:E05.09 , 1714:T06.00 , 1714:T05.00 , 1714:T14.00 , 1714:T13.00 , 1714:T10.00
Resolució de problemes	15	0.6	1714:E05.08 , 1714:E21.04 , 1714:T02.00 , 1714:T05.00 , 1714:T14.00 , 1714:T09.00 , 1714:E05.09

Avaluació

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació continua que inclourà 3 proves escrites corresponents a la teoria i als problemes. Es tindrà en compte la participació de l'alumne en aquells treballs individuals o en grup proposats. El sistema d'avaluació considerant el pes específic de cada part serà el següent:

1. Proves d'avaluació de l'adquisició de continguts de l'assignatura. Es realitzaran 2 proves eliminatòries per avaluar la comprensió i adquisició progressives dels continguts (teoria i problemes). El conjunt d'aquestes proves representa el 90% de la nota final de l'assignatura. Per superar la prova cal tenir un 5.
2. Avaluació dels treballs proposats. Aquest concepte representa el 10% de la nota final de l'assignatura.
3. Examen final. Correspondrà a la part o parts no superades prèviament. També podrà servir per millorar la nota.

Un alumne es considera no presentat si no s'ha examinat del total de l'assignatura.

Activitats d'avaluació

Activitat	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Dues proves parcials	90%	4	0.16	1714:E05.06 , 1714:E05.07 , 1714:E05.08 , 1714:E14.01 , 1714:T02.00 , 1714:T06.00 , 1714:T05.00 , 1714:E21.04 , 1714:E05.09
Examen final	90%	3	0.12	1714:E05.06 , 1714:E05.08 , 1714:E14.01 , 1714:T05.00 , 1714:T14.00 , 1714:T06.00 , 1714:T02.00 , 1714:E05.09 , 1714:E05.07
Presentació de treballs	10%	0	0.0	1714:E05.09 , 1714:T06.00 , 1714:T10.00 , 1714:T14.00 , 1714:T13.00 , 1714:T09.00 , 1714:T05.00 , 1714:E21.04 , 1714:T03.00

Bibliografia

Teoria:

- 1) Griffiths, A.J.F., S.R. Wessler, R.C. Lewontin, S.B. Carroll. (2008). Genética. 9ª edición. McGraw-Hill/Interamericana, Madrid.
- 2) Pierce, B.A. 2006. Genética. Un enfoque conceptual. (2ª edición). Ed. Médica Panamericana.
- 3) Pierce, B.A. 2011. Fundamentos de Genética. Conceptos y relaciones. Ed. Médica Panamericana.

Problemes:

1) Elrod, S. & Stansfield, W.D. 2002. Schaum's Outline of Genetics. Fourth edition. Mc Graw-Hill, USA.

2 Jiménez, A. 2008. Problemas de Genética para un curso general. Colección manuales UEX. Universidad de Extremadura.

3) Ménsua, J.L. 2003. Genetica. Problemas y ejercicios resueltos. Pearson Prentice Hall, Madrid.

Cal consultar l'espai docent de la Coordinació de Grau i de l'assignatura.