

## Genètica Humana

2014/2015

Código: 102958

Créditos ECTS: 4.5

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OB	2	1

### Contacto

Nombre: Rosa Miró Ametller

Correo electrónico: Rosa.Miro@uab.cat

### Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: català (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: No

Algún grupo íntegramente en español: No

### Equipo docente

Cristina Templado Meseguer

Maria Angels Rigola Tor

Keyvan Torabi Asensio

### Prerequisitos

Es aconsejable que los alumnos tengan un buen conocimiento del inglés debido a que muchas de las fuentes de información de esta materia se encuentran en este idioma.

Es conveniente que el estudiante haya conseguido unas competencias básicas en Biología celular, Bioquímica y Biología molecular.

Es conveniente que el estudiante conozca los principios básicos de la Genética

### Objetivos y contextualización

La asignatura se programa en segundo curso del Grado de Medicina. Su objetivo general es dar al alumno toda la información necesaria que le permitirá lograr el conocimiento sobre la organización y la función de los genes en condiciones de normalidad y lo capacitará para entender los mecanismos implicados en las enfermedades de base genética.

El alumno adquirirá los conocimientos sobre Genoma humano. Epigenética y genética del desarrollo. Mutación y reparación del DNA. Expresión génica. Patrones de herencia. Citogenética, Genética del cáncer y Genética de poblaciones.

### Competencias

- Comunicarse de manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación
- Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico
- Demostrar que comprende la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades

- Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético
- Demostrar que comprende los mecanismos de las alteraciones de la estructura y de la función de los aparatos y sistemas del organismo en situación de enfermedad
- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación
- Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico
- Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnóstico y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas
- Reconocer los determinantes de la salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo, el estilo de vida, la demografía, los factores ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales
- Valorar críticamente y utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria

## Resultados de aprendizaje

1. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de genética.
2. Comprender textos científicos y elaborar trabajos de revisión sobre Genética Humana y enfermedades genéticas.
3. Comunicarse de manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación
4. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
5. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico
6. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación
7. Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
8. Describir las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias.
9. Describir las bases moleculares de la mutación y reparación del DNA.
10. Explicar la importancia de la investigación en el campo de la genética.
11. Explicar los mecanismos de transmisión del material genético.
12. Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico
13. Identificar los factores epigenéticos implicados en el control de la expresión génica.
14. Identificar la distribución de enfermedades de base genética en una población determinada teniendo en cuenta su origen.
15. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
16. Identificar las bases genéticas del desarrollo humano.
17. Identificar los conceptos y el lenguaje genético y consultar la literatura científica del ámbito de la genética humana.
18. Interpretar los resultados de un proyecto científico.
19. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la genética.
20. Profundizar en las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético

## Contenido

### Bloques distributivos

1. Genoma humano
2. Epigenética y control de la expresión génica
3. Bases moleculares de la mutación
4. Reparación del DNA
5. Relaciones genotipo-fenotipo
6. Herencia autosómica
7. Herencia ligada al sexo
8. Herencia multifactorial
9. Herencia mitocondrial
10. Huella genómica

11. Genes de control del desarrollo embrionario
12. Polimorfismos y variabilidad genética
13. Genética de poblaciones
14. Detección de anomalías cromosómicas
15. Alteraciones cromosómicas estructurales desequilibradas
16. Alteraciones cromosómicas estructurales equilibradas
17. Anomalías cromosómicas numéricas
18. Genética del cáncer