

| Titulació        | Tipus | Curs | Semestre |
|------------------|-------|------|----------|
| 2500890 Genètica | OB    | 3    | 1        |

## Professor de contacte

Nom: Gemma Armengol Rosell

Correu electrònic: Gemma.Armengol@uab.cat

## Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

## Prerequisits

Els propis del grau, i haver aprovat l'assignatura de genètica de primer curs

## Objectius

La Genètica Humana estudia els fenòmens de l'herència i la variació tant normal com patològica a l'espècie humana. És una matèria fonamental i aplicada que integra tots els nivells d'organització, des del molecular a l'evolutiu.

Els principals objectius de formació d'aquesta assignatura són: la comprensió de les bases i els mecanismes de l'herència, el coneixement de la variabilitat del genoma (normal i patològica) en individus i poblacions humanes i dels factors responsables de la mateixa, la capacitat de realitzar proves per les malalties genètiques, coneixent el seu tractament i els aspectes ètics que se'n deriven, i finalment l'aplicació dels coneixements obtinguts per al desenvolupament de projectes/treballs de recerca.

## Competències

- 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-ne les conseqüències.
- Descriure i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica a través de les generacions.
- Descriure les bases genètiques del desenvolupament i del control de l'expressió gènica.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Elaborar, dirigir, executar i assessorar projectes en què calguin coneixements de genètica o de genòmica.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.
- Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i interpretar les fonts de dades de genomes i macromolècules de qualsevol espècie i comprendre els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica per establir les relacions corresponents entre estructura, funció i evolució.

- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## **Resultats d'aprenentatge**

1. Descriure el paper de la variació genètica en l'espècie humana en el diagnòstic, prevenció i tractament de malalties.
2. Descriure la base genètica del desenvolupament humà.
3. Determinar la base genètica i calcular el risc de recurrència de malalties humanes.
4. Enumerar i descriure les diferents tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA que es poden aplicar als estudis de variació genètica associada a patologies humanes.
5. Interpretar els resultats obtinguts amb les tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA per identificar i valorar factors de susceptibilitat i predisposició a patir malalties.
6. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la genètica humana i de la genètica del càncer.
7. Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
8. Proposar projectes de genètica i genòmica aplicables a l'àmbit de la salut humana.
9. Reconèixer les anomalies gèniques, cromosòmiques i genòmiques humanes i avaluar-ne les conseqüències clíniques.
10. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
11. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
12. Utilitzar les fonts de dades del genoma humà i interpretar-les.
13. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## **Continguts**

Tema 1. Organització del genoma humà

Tema 2. Alteracions cromosòmiques

Tema 3. Mutacions i polimorfismes.

Tema 4. Mapatge i identificació de gens relacionats amb malalties

Tema 5. Epigenètica

Tema 6. Genètica del desenvolupament

Tema 7. Genètica de càncer

Tema 8. Farmacogenètica

Tema 9. Genòmica nutricional

Tema 10. Diagnòstic prenatal

Tema 11. Genètica forense

Tema 12. Probes per malalties genètiques i consell genètic

Tema 13. Tractament de malalties genètiques

Tema 14. Aspectes ètics de la genètica humana

## **Metodologia**

La metodologia docent treurà profit de les eines que aporta el Campus Virtual de la UAB. Per assolir els objectius de l'assignatura es proposen fer tres tipus d'activitats d'aprenentatge: sessions teòriques, seminaris i treball autònom en grups sobre un tema.

**Sessions teòriques:** L'alumne adquireix coneixements propis de l'assignatura assistint a les classes de teoria, complementant-les amb l'estudi personal. Aquestes classes estan concebudes com a sessions expositives per part del professor però també s'afavoreix la participació dels estudiants de forma activa per establir debats o reflexions col·lectives. A les classes s'utilitzen presentacions digitals per ajudar a la comprensió dels continguts, que estan disponibles al campus virtual de la UAB.

**Seminaris:** Els coneixements desenvolupats a les classes de teoria i treballats en l'estudi personal s'apliquen a la resolució de casos pràctics i en la discussió de treballs de recerca originals publicats en revistes internacionals. Els casos pràctics es plantegen en forma de problemes o preguntes, que es treballen en grups petits. Aquests tipus de metodologia permet reforçar i aprofundir en els temes treballats a les sessions teòriques.

**Treball autònom en grups sobre un tema:** Es proposa la realització d'un treball en grups petits que es prepara fora de l'aula i que implica tasques de documentació i discussió en grup sobre un tema de genètica humana. A les tutories s'orientarà als alumnes sobre com realitzar aquest treball.

## Activitats formatives

| Títol                      | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge                  |
|----------------------------|-------|------|-------------------------------------------|
| <b>Tipus: Dirigides</b>    |       |      |                                           |
| Seminaris                  | 15    | 0,6  | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 |
| Sessions teòriques         | 30    | 1,2  | 1, 2, 3, 4, 5, 7, 9, 10, 12               |
| <b>Tipus: Supervisades</b> |       |      |                                           |
| Tutories                   | 5     | 0,2  | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13     |
| <b>Tipus: Autònomes</b>    |       |      |                                           |
| Estudi personal            | 45    | 1,8  | 1, 2, 3, 4, 5, 9, 11, 12, 13              |
| Lectura de textos          | 17    | 0,68 | 6, 11, 13                                 |
| Preparació de problemes    | 15    | 0,6  | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 9, 11, 12               |
| Recerca de documentació    | 5     | 0,2  | 6, 7, 11, 12, 13                          |
| Redacció de treballs       | 15    | 0,6  | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 |

## Avaluació

a) Dues proves escrites: cada prova 30% de la nota final. La nota mínima per aprovar l'assignatura serà d'un 5 en cada prova.

b) Resolució de problemes i comentaris d'articles científics (a les sessions de seminaris): 20% de la nota final.

c) Treball en grups: 20% de la nota final. En aquesta avaluació es tindrà en compte: la presentació oral (5%), el treball (15%) i l'ajust al temps limitat. L'avaluació de la presentació oral serà individual però les altres seran comunes per a tots els membres del grup.

Per poder aprovar l'assignatura s'ha de treure com a mínim un 5 a la nota final. A final de curs hi haurà una prova de recuperació per aquells alumnes que hagin suspès o no presentat alguna/es de les dues proves escrites. Es considerarà que un estudiant obtindrà la qualificació de No Avaluable si el número d'activitats d'avaluació realitzades és inferior al 50% de les programades per l'assignatura.

## Activitats d'avaluació

| Títol                                                     | Pes | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge                  |
|-----------------------------------------------------------|-----|-------|------|-------------------------------------------|
| Prova escrita I                                           | 30% | 1,5   | 0,06 | 1, 2, 3, 4, 5, 9, 11, 12                  |
| Prova escrita II                                          | 30% | 1,5   | 0,06 | 1, 2, 3, 4, 5, 9, 11, 12                  |
| Resolució de problemes i comentaris d'articles científics | 20% | 0     | 0    | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13    |
| Treball en grup                                           | 20% | 0     | 0    | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 |

## Bibliografia

Cummings MR. (2006). Human Heredity. Principles and Issues. 7ena edició. Thompson. Brooks/Cole. Belmont, EEUU.

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ i White RL. (2009). Medical genetics. 5a edició. Mosby Elsevier. Philadelphia, EEUU.

Lewis R. (2008). Human Genetics Concepts and Applications. 8a edició. McGraw-Hill Science. New York, EEUU.

McConkey EH. (2004). How the human genome works. Jones and Bartlett Publishers. Massachusetts, EEUU.

Novo Villaverde FJ. (2007). Genética Humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Pearson Educación. Madrid.

Nussbaum RL, McInnes RR i Willard HF. (2007). Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 7ena edició. Saunders Elsevier. Philadelphia, EEUU.

Oliva R, Ballesta F, Clària F i Oriola J. (2008). Genètica Mèdica. Edicions Universitat de Barcelona. Barcelona.

Solari AJ. (2011). Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 5a edició. Médica Panamericana. Buenos Aires, Argentina.

Strachan T i Read AP. (2011). Human Molecular Genetics. 4a edició. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.

Sudbery P. (2004). Genética Molecular Humana. 2a edició. Pearson. Madrid.

Tobias ES, Connor M i Ferguson-Smith M. (2011). Essential Medical Genetics. 6a edició. Wiley-Blackwell, Oxford, Regne Unit.

Turnpenny P i Ellard S. (2012). Emery Elements of Medical Genetics, 14a edició. Elsevier. Philadelphia, USA.

Vogel and Motulsky's Human Genetics, Problems and Approaches. (2010) 4a edició. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, Alemanya.