

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	<i>(link a la pàgina web del centre o titulació)</i>
Lloc on s'imparteix	Facultat de Biociències
Llengües	Català, Espanyol
Professor/a de contacte	Antonio Barbadilla
Nom professor/a	Antonio Barbadilla
Departament	Genètica i Microbiologia
Universitat/Institució	Universitat Autònoma de Barcelona
Despatx	C3-131
Telèfon	93 7212730
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 7212730
e-mail	antonio.barbadilla@uab.cat
Horari de tutories	Veure calendari
Nom professor/a	Marta Puig
Departament	Genètica i Microbiologia



Universitat/Institució	Universitat Autònoma de Barcelona
Despatx	C3-131
Telèfon	93 7212729
e-mail	marta.puig@uab.cat
Horari de tutories	

3.- Prerequisits

Els propis dels de l'accés al grau.

Es convenient que l'alumne repassi els processos bàsics de la divisió cel·lular i els conceptes 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, com la informació genètica es transfereix entre les generacions tant en els individus com en les poblacions. La genètica molecular i del desenvolupament seran abordades molt breument, ja que es tractaran amb profunditat en el proper 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 que subjau a l'anàlisi genètica, que ha permet obtenir la informació que ha conduït a molts dels grans descobriments de la Genètica. I també com poden seguir aplicant aquesta potent eina a la genètica actual. Els continguts d'aquesta assignatura seran una referència contínua per a la resta del grau, els quals l'estudiant els haurà 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, elaborar i treballar amb mapes genètics, entendrà la variació genètica en la poblacions, dissenyar i obtenir informació rellevant d'experiments genètics i interpretar els resultats obtinguts, i el desenvolupament d'una perspectiva històrica que els permeti veure la seva importància actual.



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. Anàlisi de pedigrís. Compensació de dosi. Hipòtesi de Lyon.

Tema 5: Anàlisi de genealogies i consell genètic.

Tema 6: Extensions de l'anàlisi mendelià. Relacions de dominància. Al·lelisme múltiple. Gens letals. Principi de la transmissió independent. Interaccions genotípiques. Epístasi. Genètica bioquímica. Hipòtesi un gen-un enzim. Penetrància i expressivitat.



Tema 7: Herència no mendeliana. Herència citoplasmàtica: mitocondris, cloroplasts. Elements genètics transposables:

Tema 8: Lligament i recombinació.

Tema 9: Mapes genètics. Mapes genètics: encreuament de dos punts; encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'entrecruament. Anàlisi de tètrades. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.

Tema 10: La doble hèlix i el flux de la informació genètica.

Tema 11: La mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Tipus de mutació. Reparació.

Tema 12: Canvis cromosòmics numèrics i estructurals. Trencaments cromatídics i cromosòmics. Les inversions i llur significat. Delecions i duplicacions. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploïdia i aneuploïdia. Aneuploïdia a l'home. Poliploïdia: auto i aloploïdia.

Tema 13: Herència quantitativa. Caràcters regulats per diversos loci. Significat de l'herència poligènica. Experiments de selecció. Heretabilitat: heretabilitat aconseguida. Partició de la variància. Mesura de l'heretabilitat. Herència quantitativa en humans: el color de la pell. Estudis en bessons

Tema 14: Genètica de poblacions. La població mendeliana. Freqüències al·lèliques i genotípiques. Equilibri Hardy-Weinberg. Prova de l'equilibri de 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* (1 sessió) (Laboratoris Integrats)
2. Anàlisi d'un mutant Assignació i al grup 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 quatre tipus d'activitats: classes de teoria, seminaris de problemes,



classes pràctiques i sessions de tutoria de grups o tutoria individuals.

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 en PowerPoint que estaran en disposició de l'alumne al Campus Virtual.

Seminaris: Resolució i discussió de problemes treballats prèviament de forma autònoma pels estudiants. El professor planteja un problema o situació que els estudiants han de resoldre amb els recursos conceptuals de què disposen. Grups reduïts de 30 persones. També es discutiran i es presentaran oralment treballs individuals o en grup i ronda de qualificacions.

Pràctiques: Pràctiques de laboratori en grups reduïts de 20 alumnes.

Tutories: Tres sessions de Tutoria en grups reduïts (30 alumnes) per aclarir dubtes i corregir idees errònies. També hi haurà sessions individualitzades de tutories concertades amb el professor per l'alumne que ho desitgi.

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	5	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.

50,5 + 75 + 20



8.- Avaluació

(Indicar el tipus d'evidències d'aprenentatge que l'estudiant haurà de lliurar, el seu pes en la qualificació final, els criteris d'avaluació, la definició de "no presentat", el procediment de revisió de les proves, el tractament d'eventuals casos particulars, etc.)

Las competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació continua, que inclou diferents proves escrites, resolució de problemes, treball de laboratori i l'activitat participativa a l'aula.

El sistema d'avaluació s'organitza en 3 mòduls, cadascú tindrà assignat un pes específic en la qualificació final:

- Mòdul de laboratori pràctic: En aquest mòdul s'avaluarà la llibreta de laboratori i les respostes a un qüestionari. El pes global és del 20%.
- Mòdul de discussió a l'aula i de resolució de problemes: Aquest mòdul tindrà un pes global de 20%.
- Mòdul de proves escrites: Dos proves parcials i un final de recuperació o per millorar nota. Per aprovar l'assignatura cal assolir una nota mínima de 3,5 en cada una de les proves. Aquest mòdul tindrà un pes global del 60%.

L'assignatura s'aprovarà quan la nota resultant de les diferents avaluacions sigui $\geq 5,0$ i la qualificació mitjana de les notes dels exàmens sigui $\geq 4,0$.

No presentats

Es considera no presentat un alumne que no ha fet les dues proves eliminatòries i no s'ha presentat a la recuperació final.

ACTIVITATS D'AVALUACIÓ

HORES

RESULTATS D'APRENTATGE

ACTIVITATS D'AVALUACIÓ	HORES	RESULTATS D'APRENTATGE
Proves individuals al llarg del curs	3	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	

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. Genetica. Problemas y ejercicios resueltos. Pearson Prentice Hall, Madrid.