

Guia docent de l'assignatura "Genètica Humana"

2011/2012

Codi: 102958
Crèdits ECTS: 4.5

Titulació	Pla	Tipus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	960 Graduat en Medicina	OB	2	1

Contacte

Nom : Cristina Templado Meseguer
Email : Cristina.Templado@uab.cat

Utilització d'idiomes

Llengua vehicular majoritària: català (cat)
Algun grup íntegre en anglès: No
Algun grup íntegre en català: No
Algun grup íntegre en espanyol: No

Prerequisits

És aconsellable que els alumnes tinguin un bon coneixement de l'anglès degut a que moltes de les fonts d'informació d'aquesta matèria es troben en aquest idioma.

És convenient que l'estudiant hagi assolit unes competències bàsiques en Biologia cel·lular, Bioquímica i Biologia molecular.

És convenient que l'estudiant conegui els principis bàsics de la Genètica.

Objectius i contextualització

La assignatura es programa a segon curs del Grau de Medicina. El seu objectiu general és donar a l'alumne tota la informació necessària que li permetrà assolir el coneixement sobre l'organització i funció dels gens en condicions de normalitat i el capacitarà per entendre els mecanismes implicats en les malalties de base genètica.

L'alumne adquirirà els coneixements sobre Genoma humà. Epigenètica i genètica del desenvolupament. Mutació i reparació del DNA. Expressió gènica. Patrons d'herència. Citogenètica i Genètica de poblacions.

Competències i resultats d'aprenentatge

2169:E15 - Reconèixer els determinants de la salut a la població, tant els genètics com els dependents del sexe, l'estil de vida, la demografia, els factors ambientals, socials, econòmics, psicològics i culturals

2169:E15.01 - Identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.

2169:E19 - Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica

2169:E19.02 - Identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.

2169:E19.03 - Descriure l'organització, evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma

humà.

2169:E19.04 - Identificar els factors epigenètics implicats en el control de l'expressió gènica.

2169:E19.05 - Descriure les bases moleculars de la mutació i la reparació del DNA.

2169:E19.06 - Explicar els mecanismes de transmissió del material genètic.

2169:E19.07 - Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà.

2169:E19.08 - Contrastar les tècniques i els mètodes que permeten fer el diagnòstic genètic.

2169:E25 - Demostrar que comprèn els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia

2169:E25.06 - Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.

2169:E25.07 - Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.

2169:E25.08 - Descriure les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències

2169:E33 - Demostrar que comprèn la importància i les limitacions del pensament científic en l'estudi, la prevenció i el maneig de les malalties

2169:E33.03 - Explicar la importància de la investigació en el camp de la genètica

2169:E33.04 - Interpretar els resultats d'un projecte científic

2169:E39 - Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnosi i analitzar i interpretar els resultats per precisar millor la naturalesa dels problemes

2169:E39.03 - Contrastar les tècniques i els mètodes que permeten fer el diagnòstic genètic.

2169:E39.04 - Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica

2169:E52 - Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per obtenir, organitzar, interpretar i comunicar l'informació científica i sanitària

2169:E52.12 - Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemplars de l'àmbit de la genètica.

2169:E52.13 - Identificar els conceptes i el llenguatge genètic i consultar la literatura científica de l'àmbit de la genètica humana.

2169:E52.14 - Comprendre textos científics i elaborar treballs de revisió sobre genètica humana i malalties genètiques.

2169:T05 - Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.

2169:T05.00 - Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.

2169:T06 - Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.

2169:T06.00 - Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.

2169:T07 - Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.

2169:T07.00 - Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.

2169:T08 - Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.

2169:T08.00 - Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.

Continguts

Continguts de l'assignatura

Genoma humà.

Epigenètica i genètica del desenvolupament.

Mutació i reparació del DNA.

Expressió gènica.

Patrons d'herència.

Citogenètica.

Genètica de poblacions.

Blocs distributius

A. Genoma humà: característiques generals, gens codificadors de proteïnes, gens de RNA no codificants, transcripció del genoma, elements repetitius, variabilitat del genoma.

B. Epigenètica i control de l'expressió gènica: mecanismes de control de l'expressió gènica, factors epigenètics, inactivació del cromosoma X.

C. empremta genòmica: concepte, gens i regions cromosòmiques empremtades, alteracions influïdes per l'empremta.

D. Gens de control del desenvolupament embrionari: característiques generals, factors de transcripció i molècules senyal, gens HOX.

E. Bases moleculars de la mutació: concepte i tipus de mutacions, mutacions de seqüència, mutacions estructurals, mutacions cromosòmiques, nomenclatura de les mutacions, agents mutàgens.

F. Reparació del DNA: resposta cel·lular al dany genètic, principals mecanismes de reparació del DNA, malalties associades a errors en la reparació del DNA.

G. Polimorfismes i variabilitat genètica: concepte de polimorfisme, grups sanguinis, polimorfismes del DNA i aplicacions a la pràctica mèdica.

H. Genètica de poblacions: Llei de Hardy-Weinberg, freqüències al·lel·liques, genotípiques i fenotípiques, càlcul de la freqüència de portadors en malalties autosòmiques recessives i lligades al cromosoma X, factors que alteren l'equilibri Hardy-Weinberg, equilibri Hardy-Weinberg aplicat als perfils del DNA.

I. Relacions genotip-fenotip: al·lel·lomorfisme múltiple, fenotip dels heterozigots, penetrància reduïda, expressivitat variable, pleiotropia, heterogènia

J. Herència autosòmica: detecció de malalties gèniques a la pràctica mèdica, característiques i patró de transmissió de l'herència autosòmica dominant, característiques i patró de transmissió de l'herència autosòmica recessiva, detecció dels heterozigots a la població.

K. Herència lligada al sexe: herència lligada al cromosoma X recessiva i dominant, herència lligada al cromosoma Y

L. Herència multifactorial: heretabilitat, recerca de gens candidats, base genètica i ambiental, caràcters normals de variabilitat continua, alteracions multifactorials amb llindar, malalties comunes que afecten a la població adulta.

M. Herència mitocondrial: DNA mitocondrial, característiques de l'herència mitocondrial, patró de transmissió d'alteracions mitocondrials, malalties mitocondrials.

N. Detecció d'anomalies cromosòmiques: tipus d'estudis, cariotip somàtic, tècniques d'hibridació in situ, prevenció d'alteracions cromosòmiques, diagnòstic prenatal i preimplantacional.

O. Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades: origen, delecions, duplicacions, cromosomes en anell, isocromosomes, efectes fenotípics, nomenclatura.

P. Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades: inversions pericèntriques i paracèntriques: origen i risc d'anomalies a la descendència; translocacions recíproques: origen, portadors equilibrats i risc d'anomalies a la descendència; translocacions robertsonianes: origen, portadors equilibrats i risc d'anomalies a la

descendència; fenotip de les anomalies estructurals equilibrades.

Q. Anomalies cromosòmiques numèriques: poliploïdies; aneuploïdies: origen i conseqüències; individus mosaics, trisomies i monosomies viables a l'espècie humana, bases moleculars de les síndromes de Down i de Turner.

Metodologia

Classes magistrals: Exposició sistematitzada del temari de l'assignatura, donant rellevància als conceptes més importants. L'alumne adquireix els coneixements científics bàsics de l'assignatura a les classes de teoria, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. L'alumne podrà trobar el material utilitzat a classe al Campus Virtual i/o el Moodle.

Seminaris: Exposició de temes rellevants de l'assignatura en grups reduïts. Aquesta metodologia permetrà que l'alumne repassi aquells temes més importants o més bàsics necessaris per a la comprensió de l'assignatura.

Classes de problemes: Exposició i resolució de casos i problemes de genètica presentats pel professor

Classes pràctiques: Coneixer i saber aplicar les diferents tècniques utilitzades en la citogenètica bàsica i clínica

Estudi i resolució de casos clínics i problemes sota la supervisió d'un professor

Activitats formatives

Activitat	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Pràctiques de laboratori	8,5	0,34	2169:E19.08 , 2169:E39.03 , 2169:E52.13 , 2169:T07.00 , 2169:T05.00 , 2169:E39.04 , 2169:E25.08
Seminaris	5	0,2	2169:E19.02 , 2169:E25.08 , 2169:E39.03 , 2169:T06.00 , 2169:E52.12 , 2169:E33.03 , 2169:E25.07 , 2169:E19.03 , 2169:E19.06 , 2169:E25.06 , 2169:E19.08
classes de problemes	4	0,16	2169:E15.01 , 2169:E19.06 , 2169:E25.06 , 2169:E39.03 , 2169:E52.13 , 2169:T05.00 , 2169:T07.00 , 2169:T08.00 , 2169:T06.00 , 2169:E52.14 , 2169:E52.12 , 2169:E25.08
classes magistrals	22	0,88	2169:E15.01 , 2169:E19.02 , 2169:E19.04 , 2169:E19.03 , 2169:E19.07 , 2169:E25.06 , 2169:E25.08 , 2169:E39.03 , 2169:E33.03 , 2169:E25.07 , 2169:E19.08 , 2169:E19.06 , 2169:E19.05
Tipus: Supervisades			
Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics	4	0,16	2169:E15.01 , 2169:E52.13 , 2169:T05.00 , 2169:T07.00 , 2169:T08.00 , 2169:T06.00 , 2169:E52.14 , 2169:E52.12 , 2169:E19.03 , 2169:E33.03 , 2169:E33.04
Resolució d'exercicis i problemes treballats de forma autònoma pels estudiants	4	0,16	2169:E19.03 , 2169:E25.06 , 2169:E25.08 , 2169:E52.12 , 2169:T08.00 , 2169:T07.00 , 2169:T06.00 , 2169:T05.00 , 2169:E52.14 , 2169:E52.13 , 2169:E39.03 , 2169:E25.07 , 2169:E19.08 , 2169:E19.04 , 2169:E19.05 , 2169:E19.06
Tutories de suport per a la comprensió de la matèria	6	0,24	2169:E15.01 , 2169:E19.08 , 2169:E25.07 , 2169:E52.13 , 2169:E39.04 , 2169:E39.03 , 2169:E33.03 , 2169:E25.08 , 2169:E25.06 ,

2169:E19.07 , 2169:E19.03 , 2169:E19.04 , 2169:E19.06 , 2169:E19.05			
Tipus: Autònomes			
Lectura comprensiva de textos	21	0,84	2169:E19.02 , 2169:E25.06 , 2169:E52.12 , 2169:E39.03 , 2169:E33.03
Preparació i resolució de casos	10	0,4	2169:E33.03 , 2169:T07.00 , 2169:E52.12 , 2169:T06.00
Realització d'esquemes, resums i assimilació conceptual	20	0,8	2169:E33.03 , 2169:E52.12 , 2169:T06.00 , 2169:E39.03

Avaluació

L'assignatura s'avaluarà mitjançant:

- Dos exàmens parcials eliminatoris (a partir de una nota igual o superior a 5) on s'avaluaran els continguts de teoria i seminaris. El primer parcial es realitzarà el mes de novembre i el segon al mes de desembre un cop finalitzades les classes de teoria.
- Examen final on s'avaluaran els continguts de teoria i seminaris.
- Les pràctiques són obligatòries i s'avaluaran de forma continuada.
- Es contempla avaluar les activitats de participació i presentació de casos supervisats pel professor.

Per aprovar l'assignatura caldrà obtenir una nota global igual o superior a 5 sobre 10. El no presentat reflectirà la no assistència a l'examen final per part dels alumnes que no hagin aprovat els parcials.

Activitats d'avaluació

Activitat	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació continuada de practiques, preparació i resolució de casos i problemes	30%	2	0,08	2169:E19.06 , 2169:E19.08 , 2169:E25.08 , 2169:E33.03 , 2169:E52.12 , 2169:E52.14 , 2169:T06.00 , 2169:T08.00 , 2169:T07.00 , 2169:T05.00 , 2169:E52.13 , 2169:E39.04 , 2169:E39.03 , 2169:E33.04
Proves parcials i finals de teoria	70%	6	0,24	2169:E15.01 , 2169:E19.02 , 2169:E19.03 , 2169:E19.05 , 2169:E19.07 , 2169:E25.06 , 2169:E25.08 , 2169:E52.13 , 2169:T08.00 , 2169:E39.03 , 2169:E25.07 , 2169:E19.08 , 2169:E19.06 , 2169:E19.04

Bibliografia

Bibliografia específica:

Jorde. Genética Médica, 4ª ed. Elsevier, 2011

Thompson and Thompson Genética en Medicina, 7ª ed. Editorial Masson, 2008

Emery. Elementos de Genética Médica, 13ª ed. Editorial Elsevier, 2009

Bibliografia de consulta:

Genètica Humana 2011 - 2012

Lewis. Human Genetics. Concepts and applications. 9^a ed. McGraw-Hill International edition, 2010

Read A and Donnai D. New Clinical Genetics. 2nd edition. Scion Publishing Ltd, 2011

Recursos d'Internet:

<http://www.nature.com/nature/supplements/collections/humangenome/index.html>.

<http://genome.wellcome.ac.uk/>

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/map_search.cgi?chr=hum_chr.inf&query

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human>

www.ncbi.nlm.nih.gov/omim

www.geneclinics.org