

Genètica Humana**2012/2013**

Codi: 102958

Crèdits ECTS: 4.5

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

Professor de contacte

Nom: Rosa Miró Ametller

Correu electrònic: Rosa.Miro@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: Sí

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

L'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

- Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.
- 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
- 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
- Demostrar que comprèn la importància i les limitacions del pensament científic en l'estudi, la prevenció i el maneig de les malalties
- Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
- Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
- Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnosi i analitzar i interpretar els resultats per precisar millor la naturalesa dels problemes
- Reconèixer els determinants de la salut de la població, tant els genètics com els dependents del sexe, l'estil de vida, la demografia, els factors ambientals, socials, econòmics, psicològics i culturals
- Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per obtenir, organitzar, interpretar

i comunicar l'informació científica i sanitària

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica
2. Comprendre textos científics i elaborar treballs de revisió sobre genètica humana i malalties genètiques.
3. Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.
4. Contrastar les tècniques i els mètodes que permeten fer el diagnòstic genètic.
5. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
6. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
7. Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
8. Descriure les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències
9. Descriure les bases moleculars de la mutació i la reparació del DNA.
10. Explicar els mecanismes de transmissió del material genètic.
11. Explicar la importància de la investigació en el camp de la genètica
12. Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
13. Identificar els conceptes i el llenguatge genètic i consultar la literatura científica de l'àmbit de la genètica humana.
14. Identificar els factors epigenètics implicats en el control de l'expressió gènica.
15. Identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.
16. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
17. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà.
18. Interpretar els resultats d'un projecte científic
19. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemplars de l'àmbit de la genètica.
20. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.

Continguts

Continguts de l'assignatura

Genoma humà.

Mutació i reparació del DNA.

Expressió gènica.

Patrons d'herència. Epigenètica i genètica del desenvolupament.

Genètica de poblacions. Citogenètica.

Blocs distributius

1. Genoma humà: característiques generals, gens codificadors de proteïnes, gens de RNA no codificants, transcripció del genoma, elements repetitius, variabilitat del genoma.
2. Epigenètica i control de l'expressió gènica: mecanismes de control de l'expressió gènica, factors epigenètics, inactivació del cromosoma X.
3. Bases moleculars de la mutació: concepte i tipus de mutacions, mutacions de seqüència, mutacions estructurals, mutacions cromosòmiques, nomenclatura de les mutacions, agents mutàgens.
4. Reparació del DNA: resposta cel·lular al dany genètic, principals mecanismes de reparació del DNA, malalties associades a errors en la reparació del DNA.
5. Relacions genotip-fenotip: al·lelisme múltiple, fenotip dels heterozigots, penetrància reduïda, expressivitat variable, pleiotropia, heterogenia
6. 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.
7. Herència lligada al sexe: herència lligada al cromosoma X recessiva i dominant, herència lligada al cromosoma Y
8. Herència multifactorial: heretabilitat, recerca de gens candidats, base genètica i ambiental, caràcters normals de variabilitat continua, alteracions multifactorials amb llinar, malalties comunes que afecten a la

població adulta. 9. Herència mitocondrial: DNA mitocondrial, característiques de l'herència mitocondrial, patró de transmissió d'alteracions mitocondrials, malalties mitocondrials. 10. empremta genòmica: concepte, gens i regions cromosòmiques empremtades, alteracions influïdes per l'empremta. 11. Gens de control del desenvolupament embrionari: característiques generals, factors de transcripció i molècules senyal, gens HOX. 12. Polimorfismes i variabilitat genètica: concepte de polimorfisme, grups sanguinis, polimorfismes del DNA i aplicacions a la pràctica mèdica. 13. Genètica de poblacions: Llei de Hardy-Weinberg, freqüències al·lèliques, 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. 14. Detecció d'anomalies cromosòmiques: tipus d'estudis, cariotip somàtic, tècniques d'hibridació in situ, prevenció d'alteracions cromosòmiques, diagnòstic prenatal i preimplantacional. 15. Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades: origen, delecions, duplicacions, cromosomes en anell, isocromosomes, efectes fenotípics, nomenclatura. 16. 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. 17. Anomalies cromosòmiques numèriques: poliploidies; aneuploidies: 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: Conèixer 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

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de problemes	4	0,16	1, 2, 3, 5, 6, 8, 10, 12, 13, 15, 16, 19
Classes magistrals	22	0,88	1, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 14, 15, 16, 17, 20
Pràctiques de laboratori	8,5	0,34	1, 4, 5, 6, 13, 16
Seminaris	5	0,2	1, 4, 7, 8, 10, 11, 12, 15, 16, 19, 20
Tipus: Supervisades			

Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics	4	0,16	2, 3, 5, 6, 7, 11, 12, 13, 15, 18, 19
Resolució d'exercicis i problemes treballats de forma autònoma pels estudiants	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13, 14, 16, 19, 20
Tutories de suport per a la comprensió de la matèria	6	0,24	1, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 16, 17, 20
Tipus: Autònomes			
Lectura comprensiva de textos	21	0,84	1, 8, 11, 15, 19
Preparació i resolució de casos	10	0,4	5, 11, 12, 19
Realització d'esquemes, resums i assimilació conceptual	20	0,8	1, 11, 12, 19

Avaluació

L'assignatura s'avaluarà mitjançant:

Teoria i seminaris (70% de la nota final)

Dos exàmens parcials on s'avaluaran els continguts de teoria i seminaris (novembre i desembre). Cada examen constarà de preguntes de resposta múltiple i de preguntes curtes. Examen final dels parcials no aprovats. Per aprovar l'assignatura serà necessari una nota igual o superior a 5 en cada un dels dos exàmens.

Pràctiques (20% de la nota final)

Avaluació continuada de les pràctiques, mitjançant una prova escrita al final de cada pràctica.

Problemes (10% de la nota final)

Dos exàmens escrits (novembre i desembre)

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

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació continuada de pràctiques	20%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 10, 11, 12, 13, 16, 18, 19
Avaluació de problemes	10%	1	0,04	4, 10, 14, 15, 16, 20
Avaluació de teoria i seminaris	70%	6	0,24	1, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 13, 14, 15, 16, 17, 20

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:

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