

Genètica humana

2013/2014

Codi: 101887

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2501230 Ciències Biomèdiques	OB	2	1

Professor de contacte

Nom: Rosa Caballín Fernández

Correu electrònic: MariaRosa.Caballin@uab.cat

Utilització d'idiomes

Llengua vehicular majoritària: espanyol (spa)

Algun grup íntegre en anglès: No

Algun grup íntegre en català: No

Algun grup íntegre en espanyol: Sí

Prerequisits

Els propis del grau, i haver cursat 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 en ciències biomèdiques que integra tots els nivells d'organització, des del molecular a l'evolutiu.

Els principals objectius d'aquesta assignatura són:

1. la comprensió de les bases i els mecanismes de la herència
2. la capacitat de realitzar anàlisis genètiques dels diferents caràcters
3. la capacitat de dissenyar i obtenir informació d'experiments en genètica, així com d'interpretar els resultats obtinguts
4. el desenvolupament d'una visió històrica que ens permeti resumir les principals fites més rellevants de la Genètica Humana i valorar les aportacions a la biologia i medicina actual.

Competències

Ciències Biomèdiques

- Actuar respectant els aspectes ètics i legals de la investigació i de les activitats professionals.
- Comunicar i aplicar els coneixements en el debat públic i cultural.
- Demostrar que es comprenen les bases i els elements aplicables al desenvolupament i a la validació de tècniques diagnòstiques i terapèutiques.
- Demostrar que es coneixen els conceptes i el llenguatge de les ciències biomèdiques com cal per a seguir adequadament la bibliografia biomèdica.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen conceptual i experimentalment les bases moleculars i cel·lulars rellevants en patologies humanes i animals.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen els processos bàsics de la vida en diversos nivells d'organització: molecular, cel·lular, tissular, d'òrgan, individual i de la població.
- Desenvolupar coneixement científic, pensament crític i creativitat.
- Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom.
- Desenvolupar habilitats d'autoaprenentatge i motivació per continuar la seva formació en el nivell de postgrau.
- Desenvolupar un pensament i un raonament crítics i saber comunicar-los de manera efectiva, tant en

- les llengües pròpies com en una tercera llengua.
- Generar propostes innovadores i competitives en la recerca i en l'activitat professional.
- Identificar i comprendre els continus avenços i reptes en la investigació.
- Llegir i criticar articles científics originals i de revisió en el camp de la biomedicina, i ser capaç d'avaluar i escollir les descripcions metodològiques adequades per al treball de laboratori biomèdic.
- Planificar i implementar a la pràctica experiments i procediments d'anàlisi de laboratori en el camp de la biomedicina.
- Respectar la diversitat i la pluralitat d'idees, persones i situacions.
- Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.

Resultats d'aprenentatge

1. Actuar respectant els aspectes ètics i legals de la investigació i de les activitats professionals.
2. Comprendre textos científics sobre genètica i desenvolupament, i elaborar-hi treballs de revisió.
3. Comunicar i aplicar els coneixements en el debat públic i cultural.
4. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
5. Descriure i comprendre les bases genètiques de la determinació i diferenciació del sexe en humans.
6. Descriure l'organització, evolució, variació interindividual i expressió del genoma humà.
7. Descriure les bases genètiques del càncer.
8. Desenvolupar coneixement científic, pensament crític i creativitat.
9. Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom.
10. Desenvolupar habilitats d'autoaprenentatge i motivació per continuar la seva formació en el nivell de postgrau.
11. Desenvolupar un pensament i un raonament crítics i saber comunicar-los de manera efectiva, tant en les llengües pròpies com en una tercera llengua.
12. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.
13. Generar propostes innovadores i competitives en la recerca i en l'activitat professional.
14. Identificar i comprendre els continus avenços i reptes en la investigació.
15. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
16. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà.
17. Identificar les variants i les anomalies cromosòmiques, comprendre els mecanismes que les originen i saber determinar-ne el risc de transmissió a la descendència.
18. Interpretar genèticament el diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
19. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
20. Realitzar assessorament genètic preconcepcional tenint-ne en compte les implicacions eticolegals.
21. Reconèixer i identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint-ne en compte l'origen.
22. Reconèixer les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
23. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
24. Respectar la diversitat i la pluralitat d'idees, persones i situacions.
25. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.
26. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta

Continguts

Tema 1. Organització del genoma humà

Tema 2. Genètica del desenvolupament

Tema 3. Mutacions, polimorfismes

Tema 4. Epigenètica

Tema 5. Citogenètica

Tema 6. Diagnòstic prenatal

Tema 7. Farmacogenètica

Tema 8. Genòmica nutricional

Tema 9. Genètica de càncer

Tema 10. Probes genètiques en individus i en poblacions humanes

Tema 11. Teràpia Gènica

Metodologia

Els continguts de l'assignatura estan orientats a que els estudiants entenguin: l'organització del genoma humà; l'organització distribució i funció dels gens RNA i gens que codifiquen polipèptids; DNA no codificant de repetició en tàndem i dispers; Genètica del desenvolupament; control genètic del desenvolupament embrionari; defectes congènits, determinació i diferenciació del sexe; empremta genètica; inactivació del cromosoma X; Genètica de poblacions, mutació i polimorfismes genètics en les poblacions humanes; Citogenètica humana, mètodes d'estudi i alteracions cromosòmiques; Genètica i càncer, oncògens, gens supressors de tumor, estabilitat del genoma; Diagnòstic prenatal: indicacions i tècniques d'estudi, cribatges prenatals. Probes genètiques en individus i poblacions. Estratègies generals de diagnòstic de malalties genètiques. Mètodes de detecció de mutacions. Aplicació del lligament genètic al diagnòstic: el diagnòstic indirecte.

Classes de teoria: l'alumne adquireix els coneixements científics propis de l'assignatura assistint a les classes de teoria, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. Les classes es plantegen unidireccionals com a transmissió de professor a alumne. Tot i que en certs moments es pot iniciar un debat o reflexió col·lectiva.

Classes de problemes i seminaris: Els coneixements desenvolupats a les classes de teoria i treballats en l'estudi personal s'apliquen a la resolució de casos pràctics i a l'exposició orals en petits grups. Aquests tipus de metodologia permet aprofundir alguns dels temes treballats a classe.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòriques	36	1,44	1, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 26
Seminaris	9	0,36	2, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 19, 24, 25
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	4	0,16	
Tipus: Autònomes			
Estudi	82,5	3,3	2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 14, 15, 16, 17, 18, 20, 21, 22, 23, 26
Resolució problemes	16	0,64	15, 20, 22, 26

Avaluació

a) Resolució de problemes/preguntes i comentaris d'articles científics, a les sessions de casos pràctics per avaluar l'adquisició progressiva dels coneixements: 20% de la nota final.

b) Treball preparat en grups: 20% de la nota final. En aquesta avaluació es tindrà en compte: la presentació oral (5%), els continguts (15%). L'avaluació de la presentació oral serà individual.

c) Dos exàmens parcials tipus test eliminadoris, el primer parcial inclourà aproximadament el 50% dels temes. Un exàmen final per als que no hagin superat algun dels exàmens parcials. Inclouran preguntes sobre la majoria dels temes de l'assignatura. La nota mínima per fer mitjana en els exàmens de l'assignatura serà d'un 4. La nota mitjana d'aquests exàmens representa un 60% de la nota final

Es considerarà que un estudiant obtindrà la qualificació de No Presentat 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
Resolució de problemes/preguntes i comentaris d'articles científics	20% de la nota final.	2,5	0,1	10, 19
Dos exàmens tipus test, un parcial eliminadori i un altre a final de curs	60% de la nota final	0	0	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 11, 12, 13, 15, 16, 17, 18, 20, 21, 22, 23, 24, 26
Treball preparat en grups	20% de la nota final	0	0	3, 8, 9, 10, 14, 19, 25, 26

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. 4a 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. 4a edició. Médica Panamericana. Buenos Aires, Argentina.

Speicher M, Antonarakis S E, Motulsky AG (Eds.) (2010). Vogel and Motulsky's Human Genetics 4a edició Springer.

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

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

Tobías ES, Connor M i Ferguson-Smith (2011). Essential Medical Genetics. 6ena edició. Wiley-Blackwell.

Turnpenny P i Ellard S. (2012). Emery Elementos de Genética Médica, 14ena edició. Elsevier. Barcelona

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

<http://ghr.nlm.nih.gov>

<http://www.genome.gov>