

Genètica**2014/2015**

Codi: 101963

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	1	2

Professor de contacte

Nom: Antoni Barbadilla Prados

Correu electrònic: Antonio.Barbadilla@uab.cat

Utilització de llengües

Llengua vehicular majoritària: espanyol (spa)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: Sí

Prerequisits

- Els propis dels de l'accés al grau.
- Es convenient que l'alumne repassi els processos bàsics de la divisió cel·lular de l'assignatura de Biologia Cel·lular i Histologia i els fonaments de probabilitat que s'han vist a l'assignatura de Matemàtiques.

Objectius

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, es a dir, com la informació genètica es transfereix entre les generacions tant en els individus com en les poblacions. La genètica molecular és veurà molt breument, doncs es tractarà amb profunditat en el 2on 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 comprenguin el poder indagador de l'anàlisi genètica, que ha conduït a molts dels grans descobriments de la Genètica. També que és vegi com s'aplica a la genètica actual aquesta potent eina metodològica. Els continguts de l'assignatura seran una referència contínua per a la resta del grau, els quals l'estudiant els hauran 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, efectuar anàlisis de genealogies i consell genètic, elaborar i treballar amb mapes genètics, entendre que és i com es mesura la variació genètica en la poblacions, dissenyar i obtenir informació rellevant d'experiments genètics i interpretar els resultats obtinguts. Les explicacions es contextualitzaren dins d'una perspectiva històrica que permeti veure com s'ha construït l'edifici conceptual de la genètica i pugui apreciar la transcendència del moment actual d'aquesta ciència, vibrant i plena de promeses.

Competències

- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.

- 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.
- Elaborar i treballar amb mapes genètics.
- Enunciar i valorar les propietats biològiques i les característiques genètiques dels organismes model de la genètica.
- 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.
- Raonar críticament.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
2. Descriure els diferents conceptes que relacionen el genotip amb el fenotip.
3. Descriure i interpretar les regles de transmissió de gens lligats.
4. Determinar la base genètica d'un caràcter a partir dels patrons d'herència.
5. Elaborar mapes genètics a partir d'encreuaments de dos i tres punts.
6. Enunciar i valorar les propietats biològiques i les característiques genètiques dels organismes model de la genètica.
7. Explicar i interpretar els experiments de Mendel i les lleis de l'herència que se'n deriven.
8. Explicar la naturalesa de la variació genètica, el seu origen i manteniment en poblacions panmíctiques.
9. Identificar les variants i anomalies cromosòmiques.
10. Raonar críticament.
11. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
12. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
13. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

Continguts teòrics

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. Compensació de dosi.

Tema 5: Anàlisi de genealogies i consell genètic.

Tema 6: Extensions de l'anàlisi mendelià. Relacions de dominància. Al·lisme múltiple. Al·lel letal i gen essencial. Penetrància i expressivitat. Interaccions genotípiques. Epistasia. Genètica bioquímica. Hipòtesi un gen-un enzim. Prova de complementació.

Tema 7: Lligament i recombinació.

Tema 8: Mapes genètics. Mapes genètics: encreuament de dos punts; encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'entrecruament. Anàlisi de tètades. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.

Tema 9: Herència quantitativa. Caràcters regulats per diversos loci. Significat de l'herència poligènica. Heretabilitat. Mesura de l'heretabilitat.

Tema 10: Herència no mendeliana. Herència citoplasmàtica: mitocondris, cloroplasts. Elements genètics transposables.

Tema 11: La doble hèlix i el flux de la informació genètica.

Tema 12: La mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Tipus de mutació. Reparació.

Tema 13: Canvis cromosòmics numèrics i estructurals. Delecions i duplicacions. Les inversions i llur significat. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploïdia i aneuploïdia. Aneuploïdia a l'home. Poliploïdia: auto i aloploiploïdia.

Tema 14: Genètica de poblacions. La població mendeliana. Freqüències al·lèliques i genotípiques. Equilibri Hardy-Weinberg. Encreuaments no aleatoris. Els factors d'evolució: mutació, migració, deriva genètica i selecció natural.

Continguts de les pràctiques

1. Introducció a la biologia i morfologia de *Drosophila melanogaster* (1 sessió) (Laboratoris Integrats)
2. Anàlisi d'un mutant i assignació al seu grup de 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)

Metodologia

La metodologia docent inclou cinc tipus d'activitats: classes de teoria, problemes, seminaris, classes pràctiques i sessions de tutoria.

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 amb material multimèdia (presentacions PowerPoint, animacions,...) que estaran en disposició de l'alumne al Campus Virtual o a la Web de recursos del curs.

Problemes i aplicacions d'autoaprenentatge: Resolució i discussió de problemes treballats prèviament de forma autònoma pels estudiants (el problema es troben al guió de problemes o a l'aplicació Web Aula permanent de Genètica). El professor planteja treballar un problema o situació que els estudiants han de resoldre amb els recursos conceptuals de què disposen. Els estudiants utilitzaran l'eina Web d'autoaprenentatge Aula permanent de Genètica, que ha estat creada per professors de la unitat de genètica. Mitjançant una sèrie de proves, l'aplicació permet avaluar els coneixements assolits per l'estudiant i fa una valoració tant del seu nivell de comprensió com de les seves mancances. Finalment, s'aconsella els aspectes que ha de treballar l'estudiant. La participació activa en la resolució de problemes i la utilització d'aquesta eina compta un 10% de la nota final. Grups reduïts de 30 estudiants.

Seminaris: Grups reduïts de 30 estudiants. Es presentaran treballs individuals i en grup (orals i escrits), és discutiran temes actuals i treballs (papers) clàssics de la genètica. Els treballs sempre hauran d'estar acompanyats de les referències consultades. En el cas de treballs en grups, s'haurà d'especificar la contribució de cadascú (per exemple, "tots hem contribuït per igual"). No es pot presentar de cap manera el treball d'altre com a treball propi. Qualsevol fragment d'informació que no ha estat elaborat per l'alumne, es a dir, que ha estat copiat literalment de fonts externes o d'altres companys, s'ha de dir explícitament en el treball. Els estudiants participaran també en la valoració dels treballs dels seus companys (avaluació per iguals). Els treballs s'hauran de lliurar amb paper i electrònicament.

Pràctiques: Pràctiques de laboratori en grups reduïts de 20 alumnes. Es treballarà amb l'espècie *Drosophila melanogaster* com a exemple de organisme model de la genètica. Es realitzarà un mapa genètic i visualització de mutants fenotípics i cromosòmics. Veure l'apartat Continguts de l'assignatura. Els estudiants disposen d'un guió de pràctiques que es trobarà al campus virtual dins del material de l'assignatura. Cal llegir atentament la part corresponent a cada sessió abans d'iniciar la pràctica per tal d'obtenir el màxim aprofitament. Al final de cada sessió es farà una prova d'avaluació de la pràctica.

Tutories: Discussió i resolució de dubtes/problemes per part del professor. Es faran individualment o en grups petits a acordar entre els alumnes i el professor. Es recomana fer, al menys, una tutoria en grup abans de cadascun dels exàmens, per a la resolució de dubtes.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de teoria	30	1,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Pràctiques	12	0,48	1, 3, 4, 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Seminaris i classes de problemes	14	0,56	1, 10, 11, 13
Tipus: Supervisades			
Preparació de materials	1	0,04	1, 10, 11, 13
Tutories en grup i individual	6	0,24	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Tipus: Autònomes			
Estudi	39	1,56	1, 10, 13
Lectura de textos	8	0,32	10, 13
Recerca bibliogràfica	4	0,16	10, 13
Redacció de treballs	5	0,2	1, 10, 11, 13
Resolució de problemes	25	1	1, 10, 11, 13

Avaluació

Las competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació continua, que inclou diferents activitats: dos exàmens, un examen final de recuperació o de millora de nota, proves escrites, resolució de problemes, treball de laboratori i l'activitat participativa a l'aula.

El sistema d'avaluació s'organitza en 4 activitats d'avaluació, cadascuna té assignada un pes específic en la qualificació final:

- Avaluació de les pràctiques de laboratori: s'avaluarà la llibreta de laboratori i les respostes als qüestionaris del final de cada pràctica. Pes global del 20%.
- Avaluació de la resolució de problemes i de la utilització de l'eina "aula permanent de genètica". Pes global del 10%
- Avaluació de les presentacions, treballs i la participació en els seminaris: aquesta activitat té un pes global de 10%.
- Exàmens escrits: Dos exàmens parcials i un examen final de recuperació (o per millorar de nota). Les proves son combinades, i consten de preguntes de respostes escrites, de resolució de problemes i de

tipus test. Aquest apartat tindrà un pes global del 60%. El primer parcial tindrà un pes del 25% y el segon d'un 35% de la nota global. El pes de la segona avaluació escrita és superior al de la primera per que inclou també els continguts de la primera avaluació. Per aprovar l'assignatura cal assolir una nota mínima de 4,0 en cadascú dels exàmens.

Fòrmula de ponderació de la nota final:

Nota final =[Exàmens (per parcials o final)] x 0,6 + (Problemes i Aula permanent) x 0,10 +(Activitat seminaris) x 0,10 + (Valoració pràctiques) x 0,20

L'assignatura es considera superada si la nota final és ≥ 5.0 .

Els alumnes que havent superat les proves parcials de teoria i/o problemes vulguin millorar la seva qualificació podran optar a presentar-se a una prova final de la totalitat de la matèria o d'un dels parcials. La nota de la prova final serà la que prevaldrà.

Taula de ponderació de les activitat d'avaluació

	Pes global	Observacions
Prova escrita I	25%	Els alumnes que hagin obtingut una nota <u>inferior a 4,0</u> (sobre 10) en aquesta prova, no podran presentar-se a la prova escrita II i hauran d'examinar-se de tota l'assignatura a la prova de recuperació final
Prova escrita II	35%	Els alumnes que hagin obtingut una nota <u>inferior a 4,0</u> (sobre 10) en aquesta segona prova, hauran d'examinar-se de tota l'assignatura a la prova de recuperació final. Aquells alumnes amb una nota <u>igual o superior a 4,0</u> (sobre 10) podran ponderar les notes obtingudes en les dues proves escrites
Resolució de problemes i utilització de l'eina Aula permanent de genètica	10%	Els problemes que entren en l'examen final és practicarán en aquesta activitat. En el cas que l'alumne no participi la seva nota final es veurà reduïda un 10%
Presentacions i participació en els seminaris	10%	En el cas que l'alumne no participi en aquesta activitat la seva nota final es veurà reduïda un 10%
Pràctiques de laboratori	20%	L'assistència a les classes pràctiques és obligatòria (es passarà llista a classe). En cas de faltar a classe de pràctiques de forma no justificada -causa mèdica- es suspendrà aquesta activitat d'avaluació i no es podrà aprovar l'assignatura.
TOTAL	100%	
	Pes global	Observacions
Via examen final de recuperació		
Examen final de recuperació	60%	
Resolució de problemes i utilització de l'eina Aula permanent de genètica	10%	
Presentacions i participació en els seminaris	10%	

Pràctiques de laboratori	20%
TOTAL	100%

No Presentat

S'obtéindrà la qualificació de "No Presentat" quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Presentacions treballs escrits i orals en els seminaris	10%	0	0	1, 10, 11, 12, 13
Prova final o de recuperació (avaluació individual)	60%	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Proves parcials al llarg del curs (avaluació individual)	60%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Qüestionaris de les pràctiques de laboratori (avaluació individual)	20%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Resolució de problemes i utilització de leina aula permanent de genètica	10%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 10, 11, 12, 13

Bibliografia

Teoria:

- Benito, C & Fco. Javier Espino (2013). Genética. Conceptos esenciales. Editorial Panamericana.
- Griffiths, A.J.F., S.R. Wessler, R.C. Lewontin & S.B. Carroll (2008). Genética (9a edición). McGraw-Hill/Interamericana.
- Moltó, M.D. & L. Pascual. (1999). Però, què és això de la genètica? Ed. Universitat de València.
- Pierce, B. A. (2011). Fundamentos de Genética: Conceptos y relaciones. Editorial Panamericana.
- 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.

Web del curso:

- http://genetica.uab.cat/genetica_genetica