

Genètica humana

2015/2016

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 de llengües

Llengua vehicular majoritària: espanyol (spa)

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

- 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 les bases genètiques del càncer.
7. Descriure l'organització, evolució, variació interindividual i expressió del genoma humà.
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. El genoma humano

Tema 2. Genética del desarrollo

Tema 3. Mutación y polimorfismo

Tema 4. Alteraciones cromosómicas

Tema 5. Farmacogenética y genómica nutricional

Tema 6. Cartografiado e identificación de genes

Tema 7. Genética de cáncer

Tema 8. Consejo genético y diagnóstico prenatal

Tema 9. Análisis genéticos en individuos y en poblaciones humanas

Tema 10. Tratamiento de enfermedades genéticas: terapia génica

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, criatges 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	37	1,48	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	81,5	3,26	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, eliminatori; el primer parcial inclourà aproximadament el 50% dels temes. A final de curs hi haurà una prova , de recuperació, per aquells alumnes que no hagin superat algun del exàmens parcials, o no presentat a alguna/es de les dues proves escrites. 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 5. La nota mitjana d'aquets exàmens representa un 60% de la nota final.

Es considerarà que un estudiant obtindrà la qualificació de No Evaluable 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 eliminatori 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. Thomson Books/Cole Spain

Jorde LB Carey JC Bamshad MJ White RL (2010). Genética médica. Ed Mosby 4ªed. Elsevier Science.

Lewis R (2008). Human Genetics. Concepts and Applications. Eighth Ed. McGraw-Hill higher Education. Boston

McConkey EH (2004). How the Human Genome Works. Jones and Bartlett Publishers

Maroni G (2001). Molecular and Genetic Analysis of Human Traits. Blackwell Science

Novo FJ (2007). Genética Humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la genética en el campo de la biomedicina. Pearson, Prentice Hall. Madrid

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (2007). Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. Seventh Ed, Saunders Elsevier. Philadelphia

Oliva R Ballesta F Oriola J Clària J (2008). Genètica Mèdica. Publicacions i Edicions Universitat de Barcelona.

Rimoin D, Connor JM, Pyeritz R and Korf B (2006). Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics (3 Vol). Elsevier. Philadelphia

Rooney DE Ed (2001) Human Cytogenetics: constitutional analysis practical approach 3th Edition, Oxford University Press

Serre JL et al (2002) Les Diagnostics Génétiques DUNOD, Paris

Solari AJ (2011). Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en medicina. 4ª edición Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires.

Strachan T and Read AP (2010). Human Molecular genetics. 4ª edición, Garland Science London UK

Sudbery P (2004). Genética Molecular Humana. Pearson, Prentice Hall

Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M (2011). Essential MEDICAL GENETICS. 6th Ed. Wiley-Blackwell

Turnpenny P D Ellard S (2012). Emery Elements of medical genetics, 14th ed. Churchill Livingstone Elsevier

Speicher MR Antonarakis SE Motulsky AG (2010). Vogel and Motulsky's Human Genetics: Problems and Approaches. 4th ed Springer-Verlag. Berlin.

Yao-Shan Fan Ed (2002). Methods in Molecular Biology. Molecular Cytogenetics: Protocols and Applications. Humana Press Totowa, New Jersey

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/> Enfermedades con base hereditaria

- <http://bioinformatics.weizmann.ac.il/cards/>

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/>

- <http://www.> Genome.gov

www.gdb.org Datos procedentes del proyecto del genoma humano

geneReviews.org Información completa de enfermedades genéticas

orphanet Información de enfermedades genéticas