

Genètica**2015/2016**

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)

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.
- Per poder assistir-hi a les sessions de pràctiques cal que l'estudiant justifiqui haver superat les proves de bioseguretat i de seguretat que trobarà en el Campus Virtual i ser coneixedor i acceptar les normes de funcionament dels laboratoris de la Facultat de Biociències.

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 de l'aprenentatge a adquirir, es pretén que els estudiants compreguin 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.

Com a complement a la formació presencial aquest curs disposa d'una plataforma en línia d'aprenentatge que implementa les noves i potents tecnologies d'aprenentatge i coneixement (TAC) en el funcionament de l'assignatura. Amb aquest recurs es vol facilitar el treball personalitzat, l'adescoberta individual, la integració de diferents fonts d'informació, així com potenciar l'originalitat i el desenvolupament de capacitats innovadores, tot això amb l'objectiu últim que l'estudiant adquireixi noves perspectives per a la construcció i comprensió dels coneixements i les capacitats que requereix la formació d'un genètic professional. Molts dels exercicis i tasques a realitzar en el transcurs del curs emfatitzen el caràcter multidisciplinari de la Genètica. Entre altres eines, el Portafoli en línia dels treballs, tasques i activitats optatius o de creació pròpia de l'estudiant és un element del seguiment i valoració de l'aprenentatge adquirit per l'estudiant al llarg del curs.

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. Estimar els paràmetres genètics d'un caràcter a partir de l'encreuament de línies.
8. Explicar i interpretar els experiments de Mendel i les lleis de l'herència que se'n deriven.
9. Explicar la naturalesa de la variació genètica, el seu origen i manteniment en poblacions panmíctiques.
10. Identificar les variants i anomalies cromosòmiques.
11. Raonar críticament.
12. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
13. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
14. 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

Part I. Introducció

Tema 1: La ciència de la genètica. Conceptes fonamentals. L'anàlisi genètica. Els organismes model de la genètica. Impacte genètica en els assumptes humans

Part II. Mendelisme

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·lelisme múltiple. Al·lel letal i gen essencial. Penetrància i expressivitat. Interaccions genotípiques. Epistasia. Genètica bioquímica. Hipòtesi un gen-un enzim. Prova de complementació.

Part III. Recombinació i mapes genètics

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.

Part IV. Genètica cuantitativa i herència no mendeliana

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.

Part V. DNA i mutació

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. Deleccions i duplicacions. Les inversions i llur significat. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploïdia i aneuploïdia. Aneuploïdia a l'home. Poliploïdia: auto i aloploïdia.

Part VI. Genètica de poblacions

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)

Per poder assistir-hi a les sessions de pràctiques cal que l'estudiant justifiqui haver superat les proves de bioseguretat i de seguretat que trobarà en el Campus Virtual i ser coneixedor i acceptar les normes de funcionament dels laboratoris de la Facultat de Biociències.

Seminaris

Es seguirà un programa d'activitats que es realitzarà individualment i/o en grup i les activitats podran presentar-se de forma oral i/o escrita. Les tasques a realitzar en el transcurs del curs permetran el desenvolupament de les competències definides en la guia i abastar el caràcter multidisciplinari de la Genètica. Es plantejaran temes de discussió o tasques a realitzar que els estudiants han de resoldre amb els recursos que se'ls posa a la seva disposició. Es discutiran temes actuals i treballs clàssics de la genètica (el treball de Mendel i el del descobriment de la doble hèlix entre d'altres). Els treballs sempre han d'anar 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'un altre com a treball propi. Qualsevol fragment d'informació que no ha estat elaborat per l'alumne, és a dir, que ha estat copiat literalment de fonts externes o d'altres companys, s'ha d'indicar explícitament en el treball. Els estudiants podran participar en la valoració dels treballs dels seus companys (avaluació per iguals). Els treballs poden ser obligatoris o optatius i es hauran de pujar preferiblement en format pdf al portafoli corresponent de la web del curs. Es valorarà principalment l'originalitat, la capacitat argumentativa, i la selecció de les fonts d'informació.

Problemes i aplicacions d'autoaprenentatge

Problemes de l'aplicació Moodle Aula permanent de Genètica a l'adreça <http://genetica.uab.cat/aulagenetica>

Metodologia

La metodologia docent inclou sis tipus d'activitats: classes de teoria, resolució de problemes, sessions de seminaris, classes pràctiques, realització d'activitats i tasques a través d'aquesta plataforma en línia d'aprenentatge i sessions de tutoria. Aquest curs disposa a més d'una plataforma en línia d'aprenentatge (http://genetica.uab.cat/genetica_genetica) que permet explotar la potència comunicativa i de col·laboració que ofereixen les tecnologies associades al núvol i la Web 2.0 per aconseguir noves formes de treballar, pensar i aprendre la ciència de la genètica.

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: El plantejament i resolució de problemes de genètica mendeliana és un mètode molt efectiu per l'apenditzaje dels conceptes bàsics de la genètica i la integració dels conceptes per a la resolució de qüestions pràctiques i teòriques. Aproximadament la meitat del temps de les sessions seminaris/problemes es dedicaran a la resolució i discussió de problemes treballats per endavant de forma autònoma pels estudiants (els problemes es troben en el guió de problemes, en la pàgina d'exercicis de la Web del curs i en l'aplicació Moodle Aula permanent de Genètica). Els estudiants han de practicar amb 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 adquirits per l'estudiant i fa una valoració tant del seu nivell de comprensió com de les seves mancances. Finalment, s'aconsella als aspectes que ha de treballar l'estudiant. En una altra activitat, els estudiants hauran de resoldre de forma completa i raonada un o dos exercicis de l'Aula permanent i un cop corregits es penjaran a la web. D'aquesta manera es disposa d'un major nombre d'exercicis resolts que la resta d'estudiants poden consultar i/o comparar amb el seu intent previ de resolució. La resolució per parells d'exercicis resolts que poden consultar-se i comparar-se promou l'excel·lència individual a través de la comparació directa entre els treballs dels estudiants, especialment amb els millors treballs de la classe. La participació activa en la resolució de problemes i de l'eina Aula permeten explicar un 10% de la nota final.

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.

Plataforma en línia d'aprenentatge: L'entorn obert, col·laboratiu i flexible que inaugura la tecnologia Web 2.0 és un recurs sense igual per dinamitzar el grup estudiants-professors dins i fora de l'aula de classes. Aquest curs disposa d'una plataforma web d'aprenentatge, un recurs que és un complement a la formació presencial i amb el seu ús es pretén que cada estudiant adopti un paper actiu i personalitzat en el seu aprenentatge de la genètica i que al seu torn pugui contribuir a l'aprenentatge col·laboratiu i/o cooperatiu del conjunt de la classe. Aquesta plataforma d'aprenentatge conté eines d'administració, comunicació, informació, publicació, col·laboració, activitats, exercicis, autoria, autoavaluació, tutorització i un portafoli de l'estudiant, entre d'altres. La Web 2.0 ha ampliat de manera radical i irreversible les formes d'aprendre i adquirir coneixements de les noves generacions natives digitals. Sense renunciar al valor essencial, indiscutible i insubstituïble de la comunicació humana i interpersonal que té lloc a l'aula docent, amb la implementació de les noves tecnologia d'aprenentatge i coneixement (TAC) en el funcionament d'aquesta assignatura de grau es vol incorporar, sumar, les noves potencialitats educatives de la Web 2.0: facilitar el treball personalitzat, potenciar el descobriment individual, la integració de diferents fonts d'informació, l'originalitat i el desenvolupament de capacitats innovadores, amb l'objectiu últim que l'estudiant pugui adquirir noves perspectives de construcció i comprensió del coneixement científic en general i del genètic en particular. Entre altres eines, el Portafoli on line dels treballs, tasques i activitats optatius proposats o de creació pròpia de l'estudiant és un element d'avaluació que mostra d'una manera tangible l'acompliment, el progrés, els èxits i la comprensió que l'alumne té o ha aconseguit en el transcurs de l'assignatura.

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, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Pràctiques	12	0,48	1, 3, 4, 5, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Seminaris i classes de problemes	14	0,56	1, 11, 12, 14
Tipus: Supervisades			
Preparació de materials	1	0,04	1, 11, 12, 14
Tutories en grup i individual	6	0,24	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Tipus: Autònomes			
Estudi	35	1,4	1, 11, 14
Lectura de textos	8	0,32	11, 14
Recerca bibliogràfica	4	0,16	11, 14

Redacció de treballs i elaboració tasques del portafoli	14	0,56	1, 11, 12, 14
Resolució de problemes	20	0,8	1, 11, 12, 14

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%.
- Avaluació del Portafoli on line dels treballs optatius o de creació pròpia de l'estudiant. El portafoli de l'estudiant mostra d'una manera tangible l'acompliment i el progrés, els èxits i la comprensió que l'alumne té o ha aconseguit en el transcurs de l'assignatura. Aquesta avaluació pot sumar fins a 1,0 punts com a màxim a la nota final.
- Exàmens escrits: Dos exàmens parcials i un examen final de recuperació (o per millorar de nota). Les proves són 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 + Treballs optatius pujats al portafoli (fins a 1,0 punts màxim).

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 <i>Aula permanent de genètica</i>	10%	Els problemes que entren en l'examen final es practiquen 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%	

Via examen final de recuperació	Pes global	Observacions
Examen final de recuperació	60%	
Resolució de problemes i utilització de l'eina <i>Aula permanent de genètica</i>	10%	
Presentacions i participació en els seminaris	10%	
Pràctiques de laboratori	20%	
TOTAL	100%	

No Presentat

S'obtindrà la qualificació de "No Avaluable" 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
Avaluació Portafoli on line dels treballs optatius o de creació pròpia	Fins 10% adicional	0	0	1, 11, 12, 13, 14
Participació i realització de les activitats programades en els seminaris	10%	0	0	1, 11, 12, 13, 14
Prova final o de recuperació (avaluació individual)	60%	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
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, 14
Qüestionaris de les pràctiques de laboratori (avaluació individual)	20%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Resolució de problemes i utilització de l'eina aula permanent de genètica	10%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 8, 9, 11, 12, 13, 14

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
- Aula permanente de genética <http://genetica.uab.cat/aulagenetica>