

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OT	4	0

### Professor de contacte

Nom: Gemma Armengol Rosell

Correu electrònic: Gemma.Armengol@uab.cat

### Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

### Altres indicacions sobre les llengües

Hi ha alguns articles científics i textos per treballar en anglès

### Equip docent

Rosa Caballín Fernández

Rosa Miró Ametller

Jordi Surrallés Calonge

Alba Hernández Bonilla

### Prerequisits

Els propis del grau, i haver aprovat l'assignatura de Genètica Humana.

Per poder assistir a les pràctiques de laboratori 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

Els objectius de l'assignatura són mostrar com l'adquisició de mutacions somàtiques contribueixen al creixement tumoral i com les variacions genètiques hereditades contribueixen a la susceptibilitat al càncer. Es tracten temes com la inestabilitat genòmica i els tipus de canvis funcionals que resulten en el creixement tumoral. També es discuteixen els canvis genètics i epigenètics en el càncer, des de l'escala cromosòmica fins a petites mutacions, amb exemples dels tipus de càncers més comuns.

### Competències

- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Demostrar que es comprenen les bases genètiques del càncer.
- Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.

- Desenvolupar la creativitat.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- 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.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
2. Demostrar que es comprenen les bases genètiques del càncer.
3. Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.
4. Descriure el paper de la variació genètica en l'espècie humana en el diagnòstic, prevenció i tractament de malalties.
5. Desenvolupar la creativitat.
6. Integrar els coneixements de les diferents tècniques d'anàlisi de la variació del material genètic i de les seves bases teòriques a l'avaluació i interpretació dels resultats des d'una perspectiva clínica.
7. Interpretar els resultats obtinguts amb les tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA per identificar i valorar factors de susceptibilitat i predisposició a patir malalties.
8. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
9. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
10. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Continguts

1. Què és el càncer? Tipus de tumors. Tumors benignes i malignes. Incidència i supervivència.
2. Característiques de les cèl·lules tumorals. Senyalització cel·lular. Control del cycle cel·lular. Angiogènesi. Inactivació de la senescència. Apoptosi. Invasivitat i metàstasi. Microambient tumoral. Diances terapèutiques.
3. Gens i càncer. Oncogens i gens supressors de tumor. Tipus i funció. Activació/inactivació. Model del retinoblastoma. P53. Pèrdua de heterozigotitat.
4. Epigenètica i càncer. Metilació. Modificació d'histones. miRNAs. Model progenitor epigenètic. Ús clínic potencial.
5. Seqüenciació del genoma tumoral. Mutacions driver i passenger. Nombre de mutacions necessàries. Circo Plots. Vies amb més alteracions. Mutacions relacionades amb la metàstasi. Perfils d'expressió gènica.
6. Alteracions genètiques en leucèmies i limfomes.
7. Alteracions genètiques dels carcinomes més freqüents.
8. Noves estratègies genètiques aplicades al diagnòstic i tractament del càncer.
9. Estabilitat del genoma. Gens de reparació del DNA. Inestabilitat cromosòmica. Telòmers i càncer. Càncer hereditari. Síndromes amb predisposició a càncer.
10. Mecanismes de reparació i manteniment telomèric com a diana terapèutica contra el càncer.
11. Inestabilitat de microsatèl·lits, càncer de colon no polipòsic hereditari.
12. Susceptibilitat genètica individual i càncer. SNPs. Genome-wide association studies.
13. Carcinogènesi. Cèl·lules mare embrionàries (SCs) i cèl·lules mare canceroses (CSCs). The cancer stem cell hypothesis. Implicacions en la teràpia contra el càncer. Implicacions en la generació de cèl·lules mare artificials.
14. Carcinogènesi ambiental. Mecanismes moleculars de carcinogènesi ambiental. Carcinògens humans. Carcinògens transplacentaris.

## Metodologia

La metodologia docent treurà profit de les eines que aporta el Campus Virtual de la UAB. Per assolir els objectius de l'assignatura es proposen fer dos tipus d'activitats d'aprenentatge: sessions teòriques, seminaris amb la meitat del grup i pràctiques de laboratori també amb la meitat del grup.

**Sessions teòriques:** L'alumne adquireix coneixements propis de l'assignatura assistint a les classes de teoria, complementant-les amb l'estudi personal. Aquestes classes estan concebudes com a sessions expositives per part del professor però també s'afavoreix la participació dels estudiants de forma activa per establir debats o reflexions col·lectives. A les classes s'utilitzen presentacions digitals per ajudar a la comprensió dels continguts, que estan disponibles al campus virtual de la UAB.

**Seminaris:** Els coneixements desenvolupats a les classes de teoria i treballats en l'estudi personal s'apliquen a la resolució de casos pràctics, assistència a conferències i en la discussió de treballs de recerca originals publicats en revistes internacionals. Els casos pràctics es plantegen en forma de problemes o preguntes, que es treballen en grups petits. Aquests tipus de metodologia permet reforçar i aprofundir en els temes treballats a les sessions teòriques.

**Pràctiques de laboratori:** Les classes pràctiques de laboratori són fonamentals per a l'aprenentatge de qualsevol coneixement en el camp de les ciències experimentals. En el cas de l'assignatura de Genètica del Càncer les classes pràctiques tenen com objectiu mostrar a l'alumne algunes tècniques d'anàlisi del genoma tumoral. L'aprenentatge i comprensió d'aquestes tècniques permetran l'adquisició de competències que li seran essencials per al desenvolupament professional de l'alumne.

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
Pràctiques de laboratori	10	0,4	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10
Seminaris	15	0,6	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10
Sessions Teòriques	25	1	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10
<b>Tipus: Supervisades</b>			
Tutories	2	0,08	1, 3, 5, 8, 9, 10
<b>Tipus: Autònomes</b>			
Estudi personal	60	2,4	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 9, 10
Preparació de les activitats dels seminaris	35	1,4	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10

## Avaluació

a) Dues proves escrites: cada prova 30% de la nota final. La nota mínima per aprovar l'assignatura serà d'un 5 en cada prova.

b) Treballs derivats de les activitats realitzades als seminaris: 30% de la nota final. Els treballs poden ser de tipus problemes, interpretació de dades de treballs, de cerca bibliogràfica, etc. a proposar per cada professor responsable.

c) Preguntes sobre les pràctiques de laboratori: 10% de la nota final.

Per poder aprovar l'assignatura s'ha de treure com a mínim un 5 a la nota final. A final de curs hi haurà una prova de recuperació per aquells alumnes que hagin suspès o no presentat alguna/es de les dues proves escrites. Es considerarà que un estudiant obtindrà la qualificació de No Avaluable 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
Preguntes de pràctiques	10%	0	0	1, 2, 3, 4, 6, 7, 9, 10
Prova escrita I	30%	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10
Prova escrita II	30%	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10
Treballs dels seminaris	30%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10

## Bibliografia

The genetic basis of human cancer. Edited by: B. Vogelstein, K.W. Kinzler. New York [etc.]: McGraw-Hill, Medical Publishing Division, cop. 2002. 2nd edition.

The molecular basis of cancer. Edited by: J. Mendelsohn, P.M. Howley, M.A. Israel, J.W. Gray, C.B. Thompson. Philadelphia: Saunders, an imprint of Elsevier Inc. 2015. 4th edition.

Principles of cancer genetics. Edited by: F. Bunz. Baltimore: Springer. 2008.

Textbook of cancer epidemiology. Edited by: Hans-Olov Adami, David Hunter, and Dimitrios Trichopoulos. Oxford University Press. 2008

Articles de revisió que es penjaran al campus virtual