

Genética Humana

2016-2017

Código: 102958

Créditos: 4.5

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OB	2	1

Fe de errores

Se excluye del EQUIPO DOCENTE a las profesoras Itziar Salaverria Frigola y Alba Fernández Encinas y se incorpora el profesor Vicenç Català Cahís. El docente responsable de la asignatura será el profesor Jordi Camps, jordi.camps@uab.cat

En el apartado de CONTENIDOS, el apartado VII de *citogenética* pasa a ser VI y el apartado VI de *genética y genómica de enfermedades* pasa a ser VII.

Profesor de contacto

Nombre: Jordi Camps Polo

Correo electrónico: Jordi.Camps@uab.cat

Utilización de idiomas en la asignatura

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Grupo íntegro en inglés: no

Grupo íntegro en catalán: no

Grupo íntegro en español: no

Equipo docente

Rosa Miró Ametller

Maria Àngels Rigola Tor

Alberto Plaja Rustein

Itziar Salaverria Frigola

Alba Fernández Encinas

Prerrequisitos

Es aconsejable que los alumnos tengan un buen conocimiento de inglés, ya que muchas de las fuentes de información de esta materia se encuentran en este idioma. Asimismo, es conveniente que el estudiante haya alcanzado unas competencias básicas en biología celular, bioquímica y biología molecular. Además, es conveniente que el estudiante conozca los principios básicos de la genética.

Objetivos

La asignatura se programa en el segundo curso del grado de Medicina. Su objetivo general es dar al alumnado toda la información necesaria que le permitirá adquirir el conocimiento sobre la organización, función y regulación de los genes en condiciones de normalidad y le capacitará para entender los mecanismos implicados en las enfermedades de base genética.

El estudiante adquirirá conocimientos avanzados sobre genoma humano; epigenética y regulación de la expresión génica; mutación y reparación del ADN; farmacogenómica; genética del desarrollo; patrones de herencia; citogenética; enfermedades raras; genética del cáncer, y genética de poblaciones.

Competencias

- Comunicarse de forma clara, tanto oralmente como por escrito, con otros profesionales y con los medios de comunicación.
- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
- Demostrar que comprende los mecanismos de las alteraciones de la estructura y de la función de los aparatos y sistemas del organismo en situación de enfermedad.
- Demostrar que comprende la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades.
- Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético.
- Demostrar un nivel básico de habilidades de investigación.
- Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
- Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnóstico y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas.
- Reconocer los determinantes de la salud de la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo, el estilo de vida, la demografía, los factores ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.
- Valorar críticamente y utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.

Resultados de aprendizaje

1. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de genética.
2. Comprender textos científicos y elaborar trabajos de revisión sobre genética humana y enfermedades genéticas.
3. Comunicarse de forma clara, tanto oralmente como por escrito, con otros profesionales y con los medios de comunicación.
4. Contrastar las técnicas y los métodos que permiten hacer el diagnóstico genético.
5. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
6. Demostrar un nivel básico de habilidades de investigación.
7. Describir las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar las consecuencias.
8. Describir las bases moleculares de la mutación y la reparación del ADN.
9. Describir la organización, la evolución, la variación interindividual y la expresión del genoma humano.
10. Explicar los mecanismos de transmisión del material genético.
11. Explicar la importancia de la investigación en el campo de la genética.

12. Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
13. Identificar los conceptos y el lenguaje genético y consultar la literatura científica del ámbito de la genética humana.
14. Identificar los factores epigenéticos implicados en el control de la expresión génica.
15. Identificar la distribución de enfermedades de base genética en una población determinada teniendo en cuenta su origen.
16. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
17. Identificar las bases genéticas del desarrollo humano.
18. Interpretar los resultados de un proyecto científico.
19. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplares del ámbito de la genética.
20. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.

Contenidos

Contenidos de la asignatura

I. Genoma y expresión génica.

1. Genoma humano.
2. Control de la expresión génica.
3. Epigenética.
4. Variabilidad en la expresión génica.

II. Mutación y reparación del ADN.

5. Bases moleculares de la mutación.
6. Mecanismos de reparación del ADN.
7. Farmacogenómica.

III. Patrones de herencia.

8. Herencia autosómica.
9. Herencia ligada al sexo.
10. Herencia multifactorial.
11. Herencia mitocondrial.

IV. Genética de poblaciones.

12. Genética de poblaciones.
13. Polimorfismos y variabilidad genética.

V. Genética del desarrollo.

14. Impronta genómica.
15. Genes de control del desarrollo embrionario.

VII. Citogenética.

16. Alteraciones cromosómicas estructurales desequilibradas.
17. Alteraciones cromosómicas estructurales equilibradas.
18. Anomalías cromosómicas numéricas.

VI. Genética y genómica de enfermedades.

19. Enfermedades raras.
20. Genética del cáncer.

Bloques distributivos

- I-1. Genoma humano: características generales, genes codificadores de proteínas, genes de ARN no codificantes, *splicing*, transcripción del genoma, elementos repetitivos, elementos reguladores, variabilidad del genoma.
- I-2. Expresión génica: mecanismos de control y regulación de la expresión génica, microARN y lncARN, edición del ARN.
- I-3. Epigenética: factores epigenéticos, modificación del ADN, modificación de histonas, inactivación del cromosoma X.
- I-4. Variabilidad en la expresión génica: relaciones genotipo-fenotipo, alelomorfismo múltiple, fenotipo de los heterocigotos, penetrancia reducida, expresividad variable, pleiotropía, heterogénea.
- II-5. Bases moleculares de la mutación: concepto y tipos de mutaciones, mutaciones de secuencia, mutaciones estructurales, mutaciones cromosómicas, nomenclatura de las mutaciones, agentes mutágenos.
- II-6. Reparación del ADN: respuesta celular al daño genético, principales mecanismos de reparación del ADN, enfermedades asociadas a errores en la reparación del ADN.
- II-7. Farmacogenómica: respuesta a fármacos, polimorfismos de moléculas metabolizadoras, transportadores y receptores de fármacos, dianas farmacológicas.
- III-8. Herencia autosómica: detección de enfermedades génicas en la práctica médica, características y patrón de transmisión de la herencia autosómica dominante, características y patrón de transmisión de la herencia autosómica recesiva, detección de los heterocigotos en la población.
- III-9. Herencia ligada al sexo: herencia ligada al cromosoma X recesiva y dominante, herencia ligada al cromosoma Y.
- III-10. Herencia multifactorial: heredabilidad, búsqueda de genes candidatos, base genética y ambiental, caracteres normales de variabilidad continua, alteraciones multifactoriales con umbral, enfermedades comunes que afectan a la población adulta.
- III-11. Herencia mitocondrial: ADN mitocondrial, características de la herencia mitocondrial, patrón de transmisión de alteraciones mitocondriales, enfermedades mitocondriales.
- IV-12. Genética de poblaciones: Ley de Hardy-Weinberg, frecuencias alélicas, genotípicas y fenotípicas, cálculo de la frecuencia de portadores en enfermedades autosómicas recesivas y ligadas al cromosoma X, factores que alteran el equilibrio Hardy-Weinberg, equilibrio Hardy-Weinberg aplicado a los perfiles del ADN.
- IV-13. Polimorfismos y variabilidad genética: concepto de polimorfismo, grupos sanguíneos, polimorfismos del ADN y aplicaciones a la práctica médica.
- V-14. Impronta genómica: concepto, genes y regiones cromosómicas improntadas, alteraciones influidas por la impronta.
- V-15. Genes de control del desarrollo embrionario: características generales, factores de transcripción y moléculas señal, genes HOX.
- VI-16. Alteraciones cromosómicas estructurales desequilibradas: origen, deleciones, duplicaciones, cromosomas en anillo, isocromosomas, efectos fenotípicos, nomenclatura.
- VI-17. Alteraciones cromosómicas estructurales equilibradas: inversiones pericéntricas y paracéntricas: origen, riesgo de anomalías en la descendencia; translocaciones recíprocas: origen, portadores equilibrados y riesgo de anomalías en la descendencia; translocaciones robertsonianas: origen, portadores equilibrados y riesgo de anomalías en la descendencia; fenotipo de las anomalías estructurales equilibradas.
- VI-18. Anomalías cromosómicas numéricas: poliploidías; aneuploidías: origen y consecuencias; individuos mosaicos, trisomías y monosomías viables en la especie humana, bases moleculares de los síndromes de Down y de Turner.

VII-19. Bases genéticas de las enfermedades raras: definición y características, ejemplos, consejo genético, análisis genético.

VII-20. Genética del cáncer: oncogenes y genes supresores de tumores, tipos de cáncer, acumulación de mutaciones somáticas en la célula tumoral, alteraciones genómicas y cáncer.

Metodología

Clases teóricas: **22 sesiones**. Exposición sistematizada del temario de la asignatura, dando relevancia a los conceptos más importantes. El alumnado adquiere los conocimientos científicos básicos de la asignatura en las clases de teoría, que complementará con el estudio personal de los temas expuestos. Los estudiantes podrán encontrar un resumen del material utilizado en clase en el Campus Virtual y/o en el Moodle.

Seminarios: **5 sesiones**. Exposición, en grupos reducidos, de temas relevantes de la asignatura. Esta metodología permitirá que los estudiantes repasen los temas más importantes o más básicos, necesarios para la comprensión de la asignatura.

Prácticas de aula (problemas): **4 sesiones**. Exposición y resolución de casos y problemas de genética presentados por el profesor.

Prácticas de laboratorio: **3 sesiones**. Exposición y aplicación de las diferentes técnicas utilizadas en la citogenética básica y clínica.

Actividades formativas

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
PRÁCTICAS DE AULA (PAUL)	4	0,16	1, 2, 3, 5, 6, 7, 10, 12, 13, 15, 16, 19
PRÁCTICAS DE LABORATORIO (PLAB)	8,5	0,34	1, 4, 5, 6, 13, 16
SEMINARIOS ESPECIALIZADOS (SESP)	5	0,2	1, 4, 7, 9, 10, 11, 12, 15, 16, 19
TEORÍA (TE)	22	0,88	1, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 14, 15, 16, 17
Tipo: Supervisadas			
TUTORÍAS	14	0,56	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13, 14, 16, 19
Tipo: Autónomas			
ELABORACIÓN DE TRABAJOS	10	0,4	6, 11, 12, 19
LECTURA DE ARTÍCULOS / INFORMES DE INTERÉS	20	0,8	1, 11, 12, 19
LECTURA DE ARTÍCULOS / INFORMES DE INTERÉS	21	0,84	1, 7, 11, 15, 19

Evaluación

La asignatura se evaluará mediante:

Teoría y seminarios (70 % de la nota final)

Los contenidos de los temas impartidos en las clases de teoría (temas 1-20) y seminarios (1-5) se evaluarán mediante un examen final, que constará exclusivamente de preguntas tipo test. Para aprobar la asignatura será necesario superar el examen de teoría y seminarios, final o de recuperación, con una nota igual o superior a 5.

Prácticas de aula (problemas) (10 % de la nota final)

Se realizará un examen final y un examen de recuperación, ambos escritos, que coincidirán con la fecha de los exámenes correspondientes de teoría y seminarios. Los alumnos que quieran mejorar la nota de prácticas de aula (problemas) podrán volver a examinarse de esta parte en el examen de recuperación. La nota alcanzada en la prueba de recuperación será la que hará media con las notas obtenidas en el resto de exámenes.

Prácticas de laboratorio (20 % de la nota final)

Evaluación continua de las prácticas de laboratorio mediante una prueba escrita, que se realizará al final de cada práctica. El no presentarse a la práctica y, por lo tanto, no realizar la correspondiente prueba escrita representará un 0 en esa práctica de laboratorio. Los alumnos repetidores solo tendrán que volver a realizar las sesiones de prácticas de laboratorio en las que no hayan alcanzado una nota igual o superior a 6 en la prueba de la práctica correspondiente.

El examen final evaluará los contenidos de teoría y seminarios mediante preguntas tipo test, e incluirá un examen de problemas para evaluar las prácticas de aula. Los alumnos que no hayan superado el examen final se podrán presentar a un examen de recuperación de las mismas características que el examen final. *Para aprobar la asignatura será necesario obtener una nota global igual o superior a 5 sobre 10. *El «No evaluable» reflejará la no asistencia al examen de recuperación por parte de los alumnos que no hayan aprobado el examen final en la primera convocatoria.

Revisión de exámenes

Después de cada examen de la asignatura, se convocará la revisión del examen, durante la cual los alumnos podrán consultarlo y, si es necesario, hacer una reclamación por escrito y razonada.

Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas: ítems de elección múltiple	70 %	6	0,24	1, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 13, 14, 15, 16, 17, 20
Práctica: evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas	20 %	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 10, 11, 12, 13, 16, 18, 19
Problemas: evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas	10 %	1	0,04	4, 10, 14, 15, 16

Bibliografía

Bibliografía específica:

Thompson and Thompson Genetics in Medicine, 8^a ed. Editorial Elsevier, 2015.

Emery. Elementos de Genética Médica, 13^a ed. Editorial Elsevier, 2009.

Jorde. Genética Médica, 4^a ed. Elsevier, 2011.

Korf and Irons. Human Genetics and Genomics. 4th edition. Wiley-Blackwell, 2013.

Strachan et al. Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science. 2015

Bibliografía de consulta:

Lewis. Human Genetics. Concepts and applications. 9^a ed. McGraw-Hill International edition, 2010.

Read A and Donnai D. New Clinical Genetics. 2nd edition. Scion Publishing Ltd, 2011.

Recursos de Internet:

<http://www.nature.com/nature/supplements/collections/humangenome/index.html>.

<http://genome.wellcome.ac.uk/>

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/map_search.cgi?chr=hum_chr.inf&query

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human>

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

<http://www.geneclinics.org>