

Titulació	Tipo	Curso	Semestre
4313802 Genètica Avanzada / Advanced Genetics	OT	0	1

## Contacto

Nombre: Jordi Surrallés Calonge

Correo electrónico: Jordi.Surralles@uab.cat

## Equipo docente

Massimo Bogliolo

Gonzalo Hernandez Viedma

## Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: inglés (eng)

## Prerequisitos

There are not specific requirement for this module. A certain background on human genetics and DNA damage response, including DNA repair mechanism, is advisable.

## Objetivos y contextualización

The aim of this module is to dissect the genetic basis of cancer predisposition. We will discuss and perform laboratory experiments to explore the molecular basis of syndromes such as hereditary breast cancer, familiar colon cancer or rare DNA repair syndromes characterized by cancer predisposition such as Xeroderma pigmentosum, Fanconi anemia or Lynch syndromes. We will also discuss and experimentally check how DNA repair can be targeted for specific anticancer therapies.

## Competencias

- Analizar los resultados de la investigación para obtener nuevos productos o procesos de valoración de su viabilidad industrial y comercial para la transferencia a la sociedad.
- Demostrar responsabilidad en la gestión de la información y del conocimiento.
- Desarrollar el razonamiento crítico en el ámbito de estudio y en relación con el entorno científico o empresarial.
- Diseñar y aplicar la metodología científica en la resolución de problemas.
- Dominar el análisis genético, como herramienta transversal aplicable a cualquier ámbito de la Genética.
- Integrar los conocimientos sobre las posibles alteraciones en el DNA con sus consecuencias sobre los seres vivos.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.

- Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Utilizar terminología científica para argumentar los resultados de la investigación y saber comunicarlos en inglés oralmente y por escrito en un entorno internacional.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica y otros recursos relacionados con la genética y campos afines.

## Resultados de aprendizaje

1. Analizar los mecanismos moleculares que operan en el proceso tumoral y en la predisposición genética a sufrirlo.
2. Analizar los mecanismos moleculares que operan en las patologías genéticas
3. Analizar los resultados de la investigación para obtener nuevos productos o procesos de valoración de su viabilidad industrial y comercial para la transferencia a la sociedad.
4. Demostrar responsabilidad en la gestión de información y conocimiento y en la dirección de grupos y / o proyectos en equipos multidisciplinares.
5. Desarrollar el razonamiento crítico en el ámbito de estudio y en relación con el entorno científico o empresarial.
6. Escribir resúmenes críticos sobre los seminarios impartidos
7. Escribir un informe que considera que el uso de la metodología utilizada en el módulo para resolver un problema específico
8. Preparar trabajos relacionados con el contenido del módulo
9. Preparar y hacer presentaciones en seminarios
10. Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
11. Redactar memorias sobre bases genéticas de distintas enfermedades
12. Utilizar terminología científica para argumentar los resultados de la investigación y saber comunicarlos en inglés oralmente y por escrito en un entorno internacional.
13. Utilizar y gestionar información bibliográfica y otros recursos relacionados con la genética y campos afines.

## Contenido

Theoretical lectures and seminars:

-Molecular basis of cancer predisposition: DNA repair and DNA damage response mechanisms.

-BRCAness and genetic predisposition to breast/ovarian cancer

-Rare DNA repair syndromes of cancer predisposition

-Targeting DNA repair in cancer treatment: chemosensitizing tumors by inhibiting DNA repair.

Synthetic lethality: Chemotherapy of BRCA tumours with PARP inhibitors

Laboratory experiments:

-Sensitivity of cells from Xeroderma pigmentosum to UV light

-Repair kinetics of UV-light induced pyrimidine dimers

-Sensitivity of BRCA negative cells to PARP inhibitors

-Homologous recombination assay

These experiments will require the following techniques:

- culturing of human cells from cancer predisposition syndromes
- cytotoxicity and cell cycle assays
- subnuclear local irradiation of fibroblast
- Plasmid transfection
- RNA interference by siRNA
- flow cytometry
- Western blot
- flow cytometry

## Metodología

The student will receive several lectures to get the theoretical background required to perform and follow the laboratory experiments that will take most of the time in close contact with specialists in the field of this module. Bibliography will be given in advance via Campus Virtual so that the students can discuss it, summarize it or prepare PPT files in the format of seminars. The students will have to summarize the laboratory experiments performed in the laboratory.

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
Lectures	10	0,4	2, 1, 5, 9, 10, 13, 12, 6
Seminars	3	0,12	5, 9, 10, 12
<b>Tipo: Supervisadas</b>			
Discussion of results and preparation of PPT files	20	0,8	9, 6
Laboratory experiments	40	1,6	2, 1, 3, 8, 10, 12
Laboratory report	30	1,2	2, 1, 3, 4, 5, 8, 10, 13, 12, 7, 6, 11
<b>Tipo: Autónomas</b>			
Studing and reading	37	1,48	3, 4, 9, 13, 6

## Evaluación

Students must pass a final exam to demonstrate that they have reach an acceptable degree of acknowledge on the different topics discussed in the module.

Students will have to write a report of the experiments performed which will be corrected and evaluated.

Active participation in the laboratory and via Campus Virtual will be another source of information to reach the final qualification.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Exam	40	2	0,08	2, 5, 10, 13, 12
Participation	20	8	0,32	2, 1, 3, 4, 5, 8, 13, 12, 7, 6, 11
Report	40	0	0	2, 9, 8, 12

## **Bibliografía**

The student will receive a list of references and the corresponding PDF documents via Campus Virtual