

Genética humana

Código: 100750
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500250 Biología	OT	4	0

Contacto

Nombre: Gemma Armengol Rosell

Correo electrónico: Gemma.Armengol@uab.cat

Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: Sí

Algún grupo íntegramente en español: No

Prerequisitos

Los propios del grado, y haber aprobado la asignatura de genética de primer curso.

Para poder asistir a las prácticas de laboratorio se debe justificar haber superado las pruebas de bioseguridad y de seguridad que encontrará en el Campus Virtual y ser conocedor y aceptar las normas de funcionamiento de los laboratorios de la Facultad de Biociencias.

Objetivos y contextualización

La Genética Humana estudia los fenómenos de la herencia y la variación tanto normal como patológica a la especie humana. Es una materia fundamental y aplicada que integra todos los niveles de organización, desde el molecular al evolutivo.

Los principales objetivos de formación de esta asignatura son: la comprensión de las bases y los mecanismos de la herencia, el conocimiento de la variabilidad del genoma (normal y patológica) en individuos y poblaciones humanas y de los factores responsables de la misma, la capacidad de realizar pruebas para las enfermedades genéticas, conociendo su tratamiento y los aspectos éticos que se derivan, y finalmente la aplicación de los conocimientos obtenidos para el desarrollo de proyectos / trabajos de investigación.

Competencias

- Capacidad de análisis y síntesis
- Capacidad de organización y planificación.
- Comprender los mecanismos de la herencia y los fundamentos de la mejora genética
- Comprender los procesos que determinan el funcionamiento de los seres vivos en cada uno de sus niveles de organización
- Controlar procesos y proporcionar servicios relacionados con la Biología
- Desarrollar estrategias de aprendizaje autónomo
- Desarrollar un pensamiento y un razonamiento crítico y saber comunicarlos de manera efectiva, tanto en las lenguas propias como en una tercera lengua
- Diseñar y realizar diagnósticos biológicos e identificar y utilizar bioindicadores
- Realizar análisis genéticos
- Respetar la diversidad y pluralidad de ideas, personas y situaciones

Resultados de aprendizaje

1. Capacidad de análisis y síntesis
2. Capacidad de organización y planificación
3. Desarrollar estrategias de aprendizaje autónomo
4. Desarrollar un pensamiento y un razonamiento crítico y saber comunicarlos de manera efectiva, tanto en las lenguas propias como en una tercera lengua
5. Describir los patrones de herencia y calcular el riesgo de recurrencia de enfermedades humanas
6. Identificar las bases genéticas del desarrollo y de los defectos congénitos en humanos
7. Identificar los factores naturales y artificiales que afectan a la salud humana
8. Interactuar y asesorar instituciones gubernamentales de ámbito social, político-poblacional y de salud pública
9. Interpretar la variabilidad humana como fuente de individualización
10. Reconocer las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias
11. Respetar la diversidad y pluralidad de ideas, personas y situaciones

Contenido

Tema 1. Organización del genoma humano

Tema 2. Alteraciones cromosómicas

Tema 3. Mutaciones y polimorfismos.

Tema 4. Mapeo e identificación de genes relacionados con enfermedades

Tema 5. Epigenética

Tema 6. Genética del desarrollo

Tema 7. Genética de cáncer

Tema 8. Farmacogenética

Tema 9. Genómica nutricional

Tema 10. Diagnóstico prenatal

Tema 11. Genética forense

Tema 12. Pruebas para enfermedades genéticas y consejo genético

Tema 13. Tratamiento de enfermedades genéticas

Tema 14. Aspectos éticos de la genética humana

Metodología

La metodología docente sacará provecho de las herramientas que aporta el Campus Virtual de la UAB. Para alcanzar los objetivos de la asignatura se propone hacer tres tipos de actividades de aprendizaje: sesiones teóricas, seminarios y trabajo autónomo en grupos sobre un tema.

Sesiones teóricas: El alumnado adquiere conocimientos propios de la asignatura asistiendo a las clases de teoría, complementándolas con el estudio personal. Estas clases están concebidas como sesiones expositivas por parte del profesorado pero también se favorece la participación de los estudiantes de forma activa para establecer debates o reflexiones colectivas. En las clases se utilizan presentaciones digitales para ayudar a la comprensión de los contenidos, que están disponibles en el campus virtual de la UAB.

Seminarios: Los conocimientos desarrollados en las clases de teoría y trabajados en el estudio personal se aplican a la resolución de casos prácticos y en la discusión de trabajos de investigación originales publicados en revistas internacionales. Los casos prácticos se plantean en forma de problemas o preguntas, que se trabajan en grupos pequeños. Estos tipos de metodología permite reforzar y profundizar en los temas trabajados en las sesiones teóricas.

Trabajo autónomo en grupos sobre un tema: Se propone la realización de un trabajo en grupos pequeños que se prepara fuera del aula y que implica tareas de documentación y discusión en grupo sobre un tema de genética humana. En las tutorías se orientará al alumnado sobre cómo realizar este trabajo.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Seminarios	15	0,6	5, 3, 4, 6, 9, 10, 11, 1, 2
Sesiones teóricas	30	1,2	5, 4, 6, 9, 10
Tipo: Supervisadas			
Tutorías	5	0,2	3, 4, 11, 1, 2
Tipo: Autónomas			
Búsqueda de documentación	5	0,2	3, 4, 1, 2
Estudio personal	45	1,8	5, 6, 9, 10, 1, 2
Lectura de textos	17	0,68	3, 4, 1, 2
Preparación de problemas	15	0,6	5, 3, 6, 9, 10, 11, 1, 2
Redacción de trabajos	15	0,6	5, 3, 4, 6, 9, 10, 11, 1, 2

Evaluación

a) Dos pruebas escritas: cada prueba 30% de la nota final. La nota mínima para aprobar la asignatura será de un 5 en cada prueba.

b) Resolución de problemas y comentarios de artículos científicos (en las sesiones de seminarios): 20% de la nota final.

c) Trabajo en grupos: 20% de la nota final. En esta evaluación se tendrá en cuenta: la presentación oral (5%), el trabajo (15%) y el ajuste al tiempo limitado. La evaluación de la presentación oral será individual pero las demás serán comunes para todos los miembros del grupo.

Para poder aprobar la asignatura se debe sacar al menos un 5 en la nota final. A final de curso habrá una prueba de recuperación para el alumnado que haya suspendido o no presentado alguna / s de las dos pruebas escritas. **Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura. El alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.**

Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Prueba escrita I	30%	1,5	0,06	5, 3, 7, 6, 9, 10, 1, 2
Prueba escrita II	30%	1,5	0,06	5, 3, 7, 6, 9, 10, 1, 2
Resolución de problemas y comentarios de artículos científicos	20%	0	0	5, 3, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 1, 2
Trabajo en grupo	20%	0	0	5, 3, 4, 6, 9, 10, 11, 1, 2

Bibliografía

- Cummings MR. (2014). Human Heredity. Principles and Issues. 10ena edición. Thompson. Brooks/Cole. Belmont, EEUU.
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ (2016). Medical genetics. 5a edición. Elsevier. Philadelphia, EEUU.
- Lewis R. (2017). Human Genetics Concepts and Applications. 12a edición. McGraw-Hill Science. New York, EEUU.
- **Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. (2016). Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8a edición. Saunders Elsevier, Philadelphia, USA.**
- Oriola J, Ballesta F, Clària J, Mengual L. (2013). Genètica Mèdica. Edicions Universitat de Barcelona. Barcelona.
- Solari AJ. (2011). Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 5a edición. Médica Panamericana. Buenos Aires, Argentina.
- **Strachan T, Read AP. (2011). Human Molecular Genetics. 4a edición. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.**
- **Strachan T, Goodship J, Chinnery P. (2014). Genetics and Genomics in Medicine. 1ª edición. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.**
- Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. (2011). Essential Medical Genetics. 6a edición. Wiley-Blackwell, Oxford, Regne Unit.
- **Turnpenny P, Ellard S. (2018). Emery Elements of Medical Genetics. 15a edición. Elsevier, Philadelphia, USA.**
- Vogel and Motulsky's Human Genetics, Problems and Approaches. (2010) 4a edición. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, Alemania.
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
- <http://ghr.nlm.nih.gov>
- <http://www.genome.gov>