

**Genètica**

Codi: 100891  
Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500252 Bioquímica	FB	2	1

**Professor/a de contacte**

Nom: Amadeu Creus Capdevila  
Correu electrònic: Amadeu.Creus@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

**Prerequisits**

Els inherents al Grau.

S'aconsella el repàs de les probabilitats estadístiques.

**Objectius**

L'objectiu global d'aquesta assignatura és que els alumnes rebin una introducció general als principis bàsics de la Genètica per entendre les lleis de l'herència, la seva base citològica i molecular, i la seva variació a nivell poblacional.

Els objectius formatius són els següents:

- 1) Comprendre la necessitat de l'estudi de la Genètica en el context de la Bioquímica.
- 2) Conèixer les lleis de la transmissió de la informació genètica, la teoria cromosòmica de l'herència, saber realitzar mapes genètics i interpretar pedigrís.
- 3) Conèixer l'estructura, organització i funció del material genètic.
- 4) Saber utilitzar i interpretar les dades genòmiques.
- 5) Conèixer les principals fonts de la variabilitat genètica en les poblacions.

**Competències**

- Aplicar els recursos informàtics per a la comunicació, la recerca d'informació, el tractament de dades i el càlcul.
- Col·laborar amb altres companys de treball.
- Demostrar que coneix els canvis bioquímics i genètics que es donen en moltes patologies i explicar els mecanismes moleculars implicats en aquests canvis.
- Entendre el llenguatge i propostes d'altres especialistes.

- Gestionar la informació, organització i planificació del treball.
- Interpretar resultats experimentals i identificar elements consistents i inconsistents.
- Manejar bibliografia i interpretar la informació de les principals bases de dades biològiques, així com saber usar les eines informàtiques bàsiques.
- Pensar d'una forma integrada i abordar els problemes des de diferents perspectives.
- Tenir capacitat d'aprenentatge autònom demostrant la capacitat d'autodirigir-se en les activitats d'aprenentatge després de rebre instruccions específiques generals.
- Tenir capacitat d'autoavaluació.
- Tenir i mantenir un coneixement actualitzat de l'estructura, l'organització, l'expressió, la regulació i l'evolució dels gens en els éssers vius.

## Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar bé un pedigrí i definir el tipus d'herència d'un determinat genotip i fenotip.
2. Aplicar els recursos informàtics per a la comunicació, la recerca d'informació, el tractament de dades i el càlcul.
3. Calcular dades relacionades amb processos fisiològics en animals.
4. Col·laborar amb altres companys de treball.
5. Descriure alteracions genètiques que poden trobar-se com a base d'algunes patologies.
6. Descriure els factors determinants de l'evolució.
7. Entendre el llenguatge i propostes d'altres especialistes
8. Explicar els fonaments de la genètica i de la reproducció.
9. Gestionar la informació, organització i planificació del treball.
10. Interpretar resultats experimentals i identificar elements consistents i inconsistents.
11. Pensar d'una forma integrada i abordar els problemes des de diferents perspectives.
12. Resoldre problemes pràctics de genètica (incloent-hi genètica de poblacions).
13. Tenir capacitat d'aprenentatge autònom demostrant la capacitat d'autodirigir-se en les activitats d'aprenentatge després de rebre instruccions específiques generals.
14. Tenir capacitat d'autoavaluació.

## Continguts

Tema 1: La genètica. Conceptes fonamentals. L'anàlisi genètica. Organismes model.

Tema 2: Principis mendelians: Segregació equitativa i transmissió independent. Tipus d'herència. Herència mendeliana.

Tema 3: Conseqüències genètiques de la mitosi i la meiosi. Teoria cromosòmica de l'herència. Cicles biològics i reproducció.

Tema 4: Herència del sexe. Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. Anàlisi de genealogies i consell genètic. Mecanismes de compensació de dosi.

Tema 5: Extensions de l'anàlisi mendeliana. Relacions de dominància. Al·lèlisme múltiple. Gens letals. Interaccions genotípiques. Epistasi. Genètica bioquímica. Penetrància i expressivitat.

Tema 6: Herència no mendeliana. Herència citoplasmàtica: mitocondris i plastidis. Elements genètics mòbils.

Tema 7: Lligament i recombinació en organismes eucariotes.

Tema 8: Mapes genètics. Entrecreuaments en dos i tres punts. Significat de la distància en el mapa genètic. Demostració citològica de l'entrecreuament. Anàlisi de tètades. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.

Tema 9: La doble hèlix i el flux de la informació genètica. Els gens en acció. Aspectes fonamentals de la replicació, la transcripció i la traducció. El codi genètic.

Tema 10: La mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Tipus de mutacions. Principals agents mutagènics. La reparació.

Tema 11: Canvis cromosòmics numèrics i estructurals. Trencaments cromatídics i cromosòmics. Delecions. Duplicaciones. Inversions. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploïdia i aneuploïdia. Aneuploïdia en l'espècie humana. Poliploïdia: auto i aloploïdia.

Tema 12: Herència quantitativa. Caràcters regulats per diversos loci. Significat de l'herència poligènica. Experiments de selecció. Heretabilitat. Partició de la variància. Mesures de l'heretabilitat. Herència quantitativa en humans: el color de la pell. Estudis en bessons.

Tema 13: Genètica de poblacions. La població mendeliana. Freqüències gèniques i genotípiques. Equilibri de Hardy-Weinberg. Prova de l'equilibri. Encreuaments no aleatoris. Els motors del canvi evolutiu: mutació, deriva genètica, migració i selecció natural. La selecció de caràcters quantitativs.

## Metodologia

Classes Teòriques:

Es basen en classes magistrals amb suport TIC. En aquestes classes es dóna un paper rellevant a l'adquisició de coneixements centrant-se en la incorporació dels conceptes i continguts propis de l'assignatura. També permeten una síntesi de fonts d'informació diverses i faciliten la comprensió de temes complexos. Encara que la interactivitat sigui limitada, la dinàmica de la classe incentiva la intervenció de l'estudiant i promou la discussió.

Classes de Problemes i Seminaris:

Són sessions en grups més petits que permeten aprofundir sobre la classe magistral i treballar àmbits concrets de l'assignatura. Durant aquestes sessions es promou la destresa dels alumnes en l'aplicació dels coneixements teòrics a la resolució de problemes pràctics així com en l'anàlisi i discussió de casos pràctics.

Tutories individuals:

Es tracta de tutories personalitzades on l'alumne pot plantejar dubtes específics relacionats amb qualsevol contingut de l'assignatura. És un complement docent molt valuós.

Tutories de grup:

En les dates prèvies als exàmens es podran programar, junt amb els alumnes, tutories de grup per resoldre qüestions i dubtes de tipus general.

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
Classes de problemes i seminaris	10	0,4	2, 3, 10, 12
Classes de teoria	30	1,2	1, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 13
Tutories de grup	3	0,12	10, 11
<b>Tipus: Supervisades</b>			
Tutories individuals	9	0,36	10, 11
<b>Tipus: Autònomes</b>			
Cerca bibliogràfica	9	0,36	2, 10, 13

Consulta llibres recomenats	8	0,32	9, 10, 11, 13
Estudi	62	2,48	9, 11, 12, 13, 14
Resolució de problemes	15	0,6	1, 3, 4, 10, 11, 12

## Avaluació

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació continua que inclourà 3 proves escrites corresponents a la teoria i als problemes. També es tindrà en compte la qualitat dels treballs dels alumnes. El sistema d'avaluació considerant el pes específic de cada part serà el següent:

1. Proves d'avaluació de l'adquisició de continguts de l'assignatura. Es realitzaran 2 proves eliminatòries per avaluar la comprensió i adquisició progressives dels continguts (teoria i problemes). El conjunt d'aquestes proves representa el 85% de la nota final de l'assignatura. Per superar la prova cal tenir un 5. Es pot compensar amb un 4,5.
2. Avaluació dels treballs pel que fa a la seva presentació, estructura, claredat, contingut i capacitat de síntesi. Aquest concepte representa el 15% de la nota final de l'assignatura.
3. Examen de recuperació. Correspondrà a la part o parts no superades prèviament. També podrà servir per millorar la nota.

Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura.

Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% de la qualificació final.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Dues proves parcials (1ª: 42,5%; 2ª: 42,5%)	85%	4	0,16	1, 3, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12
Presentació de treballs	15%	0	0	2, 3, 4, 7, 9, 11, 12, 13, 14

## Bibliografia

Teoria:

- 1) Pierce, B.A. 2016. Genética. Un enfoque conceptual. (5ª edición). Ed. Médica Panamericana.
- 2) Pierce, B.A. 2011. Fundamentos de Genética. Conceptos y relaciones. Ed. Médica Panamericana.
- 3) Benito, C. & Espino, F.J. 2013. Genética. Conceptos esenciales. Ed. Médica Panamericana.

Problemes:

- 1) Elrod, S.L. & Stansfield, W.D. 2010. Schaum's Outline of Genetics. Fifth edition. Mc Graw-Hill, USA.
- 2) Jiménez, A. 2008. Problemas de Genética para un curso general. (3ª edición). Colección manuales UEX. Universidad de Extremadura.
- 3) Ménsua, J.L. 2003. Genética. Problemas y ejercicios resueltos. Pearson Prentice Hall, Madrid.

Cal consultar l'espai docent de l'assignatura.