

**Genética humana**

Código: 101971

Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genética	OB	3	1

## 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.
- Definir la mutación y sus tipos, y determinar los niveles de daño génico, cromosómico y genómico en el material hereditario de cualquier especie, tanto espontáneo como inducido, y evaluar sus consecuencias.
- Describir e interpretar los principios de la transmisión de la información genética a través de las generaciones.
- Describir las bases genéticas del desarrollo y del control de la expresión génica.
- Diseñar e interpretar estudios de asociación entre polimorfismos genéticos y caracteres fenotípicos para la identificación de variantes genéticas que afectan al fenotipo, incluyendo las asociadas a patologías y las que confieren susceptibilidad a enfermedades humanas u otras especies de interés.
- Elaborar, dirigir, ejecutar y asesorar proyectos que requieran un conocimiento genético o genómico.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.

- Realizar diagnósticos y asesoramientos genéticos, considerando los dilemas éticos y legales.
- Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
- Tomar la iniciativa y mostrar espíritu emprendedor.
- Utilizar e interpretar las fuentes de datos de genomas y macromoléculas de cualquier especie y comprender los fundamentos del análisis bioinformático para establecer las relaciones correspondientes entre estructura, función y evolución.
- Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

## **Resultados de aprendizaje**

1. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
2. Describir el papel de la variación genética en la especie humana en el diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades.
3. Describir la base genética del desarrollo humano.
4. Determinar la base genética y calcular el riesgo de recurrencia de enfermedades humanas.
5. Enumerar y describir las diferentes técnicas de análisis de polimorfismos de DNA que se pueden aplicar en los estudios de variación genética asociada a patologías humanas.
6. Interpretar los resultados obtenidos con las técnicas de análisis de polimorfismos de DNA para identificar y valorar factores de susceptibilidad y predisposición a padecer enfermedades.
7. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la genética humana y la genética del cáncer.
8. Proponer proyectos de genética y genómica aplicables al ámbito de la salud humana.
9. Reconocer las anomalías génicas, cromosómicas y genómicas humanas y evaluar sus consecuencias clínicas.
10. Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
11. Tomar la iniciativa y mostrar espíritu emprendedor.
12. Utilizar e interpretar las fuentes de datos del genoma humano.
13. Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

## **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. Genética forense

Tema 11. Diagnóstico prenatal

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 con todo el grupo, seminarios con la mitad del grupo y trabajo autónomo en grupos pequeños sobre un artículo científico.

Sesiones con todo el grupo: El alumnado adquiere conocimientos propios de la asignatura asistiendo a las clases, 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 sesiones con todo el grupo 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 con todo el grupo.

Trabajo autónomo en grupos pequeños sobre un artículo: 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	11, 10, 1, 13
Sesiones con todo el grupo	30	1,2	11, 10
Tipo: Supervisadas			
Tutorías	5	0,2	11, 1, 13
Tipo: Autónomas			
Búsqueda de documentación	5	0,2	11, 1, 13
Estudio personal	45	1,8	1, 13
Lectura de textos	17	0,68	1, 13
Preparación de problemas	15	0,6	1
Redacción de trabajos	15	0,6	11, 10, 1, 13

## **Evaluación**

- Dos pruebas escritas: cada prueba 30% de la nota final. La nota mínima para aprobar la asignatura será de un 5 en cada prueba.
- Entrega de trabajos de las actividades realizadas en las clases: 20% de la nota final.

c) Trabajo en grupos pequeños: 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 un peso inferior al 67% de la calificación final.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Entrega de trabajos de las actividades realizadas en las clases	20%	0	0	3, 4, 5, 6, 7, 11, 8, 9, 10, 1, 12, 13
Prueba escrita I	30%	1,5	0,06	2, 3, 4, 5, 6, 9, 1, 12, 13
Prueba escrita II	30%	1,5	0,06	2, 3, 4, 5, 6, 9, 1, 12, 13
Trabajo en grupo	20%	0	0	2, 3, 4, 5, 6, 7, 11, 8, 9, 10, 1, 12, 13

## 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. 2a edición. 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>