

Genética Humana

Código: 102958
Créditos ECTS: 4.5

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OB	2	1

Contacto

Nombre: Alberto Plaja Rustein

Correo electrónico: Alberto.Plaja@uab.cat

Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: No

Algún grupo íntegramente en español: No

Equipo docente

Rosa Miró Ametller

Vicenç Català Cahís

Maria Angels Rigola Tor

Jordi Camps Polo

Alberto Plaja Rustein

Prerequisitos

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.

Es conveniente que el estudiante haya alcanzado unas competencias básicas en biología celular, bioquímica y biología molecular.

Es conveniente que el estudiante conozca los principios básicos de la genética.

Objetivos y contextualización

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 forense; genética del desarrollo; patrones de herencia; citogenética; enfermedades raras; genética del cáncer, y genética de poblaciones.

Competencias

- Comunicarse de manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación.
- Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
- 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 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, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la 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 en 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 manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación.
4. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
5. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
6. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
7. Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
8. Describir las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias.
9. Describir las bases moleculares de la mutación y reparación del DNA.
10. Explicar la importancia de la investigación en el campo de la genética.
11. Explicar los mecanismos de transmisión del material genético.
12. Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
13. Identificar la distribución de enfermedades de base genética en una población determinada teniendo en cuenta su origen.
14. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
15. Identificar las bases genéticas del desarrollo humano.
16. Identificar los conceptos y el lenguaje genético y consultar la literatura científica del ámbito de la genética humana.
17. Identificar los factores epigenéticos implicados en el control de la expresión génica.
18. Interpretar los resultados de un proyecto científico.
19. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la genética.
20. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.

Contenido

Contenidos de la asignatura (por temas)

- I. Genoma y expresión génica
 1. Genoma humano I
 2. Genoma humano II
 3. Control de la expresión génica
 4. Epigenética

5. Variabilidad en la expresión génica

II. Mutación y reparación del DNA

6. Bases moleculares de la mutación
7. Mecanismos de reparación del DNA
8. Farmacogenómica

III. Citogenética

9. Alteraciones cromosómicas estructurales desequilibradas
10. Alteraciones cromosómicas estructurales equilibradas
11. Anomalías cromosómicas numéricas
12. Síndromes de microduplicación/delección. Enfermedades raras

IV. Patrones de herencia

13. Herencia autosómica
14. Herencia ligada al sexo
15. Herencia multifactorial
16. Herencia mitocondrial

V. Genética de poblaciones

17. Genética de poblaciones
18. Polimorfismos y variabilidad genética

VI. Genética del desarrollo

19. Impronta genómica
20. Genes de control del desarrollo embrionario

VII. Genética y genómica del cáncer

21. Genética del cáncer I
22. Genética del cáncer II

Bloques distributivos

I-1. Genoma humano I: características generales, genes codificadores de proteínas, genes de ARN no codificantes, splicing, transcripción del genoma.

I-2. Genoma humano II: elementos repetitivos, elementos reguladores, variabilidad del genoma.

I-3. Expresión génica: mecanismos de control y regulación de la expresión génica, microARN y lncARN, edición del ARN.

I-4. Epigenética: factores epigenéticos, modificación del ADN, modificación de histonas, inactivación del cromosoma X.

I-5. Variabilidad en la expresión génica: relaciones genotipo-fenotipo, alelismo múltiple, fenotipo de los heterocigotos, penetrancia reducida, expresividad variable, pleiotropía, heterogénea.

II-6. Bases moleculares de la mutación: concepto y tipos de mutaciones, mutaciones de secuencia, mutaciones estructurales, mutaciones cromosómicas, nomenclatura de las mutaciones, agentes mutágenos.

II-7. Reparación del ADN: respuesta celular al daño genético, principales mecanismos de reparación del ADN, enfermedades asociadas a errores en la reparación del ADN.

II-8. Farmacogenómica: respuesta a fármacos, polimorfismos de moléculas metabolizadoras, transportadores y receptores de fármacos, dianas farmacológicas.

III-9. Alteraciones cromosómicas estructurales desequilibradas: origen, deleciones, duplicaciones, cromosomas en anillo, isocromosomas, efectos fenotípicos, nomenclatura.

III-10. 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.

III-11. 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.

III-12. Bases genéticas de los sndromes de microduplicación/delección y las enfermedades raras: definición y características, ejemplos, consejo genético, análisis genético.

IV-13. 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.

IV-14. Herencia ligada al sexo: herencia ligada al cromosoma X recesiva y dominante, herencia ligada al cromosoma Y.

IV-15. 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.

IV-16. Herencia mitocondrial: ADN mitocondrial, características de la herencia mitocondrial, patrón de transmisión de alteraciones mitocondriales, enfermedades mitocondriales.

V-17. 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.

V-18. Genética forense: concepto de polimorfismo, identificación de polimorfismos del ADN, aplicaciones a la práctica de la medicina forense.

VI-19. Impronta genómica: concepto, genes y regiones cromosómicas improntadas, alteraciones influidas por la impronta.

VI-20. Genes de control del desarrollo embrionario: características generales, factores de transcripción y moléculas señal, genes HOX.

VII-21. Genética del cáncer I: oncogenes y genes supresores de tumores, tipos de cáncer, acumulación de mutaciones somáticas en la célula tumoral, alteraciones genómicas y cáncer.

VII-22. Genética del cáncer II: modelos de carcinogénesis, tumores sólidos, neoplasias hematológicas.

Distributive blocks

I-1. Human genome I: general characteristics, protein coding genes, non-coding RNA genes, splicing, genome transcription.

I-2. Human genome II: repetitive elements, regulatory elements, genome variability.

I-3. Gene expression: mechanisms of control and regulation of gene expression, microRNA and lncRNA, RNA editing.

I-4. Epigenetics: epigenetic factors, modification of DNA, modification of histones, inactivation of chromosome X.

I-5. Variability in gene expression: genotype-phenotype relationships, multiple allelomorphism, phenotype of heterozygotes, reduced penetrance, variable expressivity, pleiotropy, heterogeneous.

II-6. Molecular bases of the mutation: concept and types of mutations, sequence mutations, structural mutations, chromosomal mutations, nomenclature of mutations, mutagenic agents.

II-7. DNA repair: cellular response to genetic damage, main mechanisms of DNA repair, diseases associated with errors in DNA repair.

II-8. Pharmacogenomics: response to drugs, polymorphisms of metabolizing molecules, transporters and drug receptors, pharmacological targets.

III-9. Unbalanced structural chromosomal alterations: origin, deletions, duplications, ring chromosomes, isochromosomes, phenotypic effects, nomenclature.

III-10. Balanced structural chromosomal alterations: pericentric and paracentric inversions: origin, risk of anomalies in offspring; reciprocal translocations: origin, balanced carriers and risk of anomalies in offspring; Robertsonian translocations: origin, balanced carriers and risk of anomalies in offspring; phenotype of balanced structural anomalies.

III-11. Numerical chromosomal anomalies: polyploidies; aneuploidies: origin and consequences; mosaics, trisomies and viable monosomies in the human species, molecular bases of the Down and Turner syndromes.

III-12. Genetic bases of microduplication / deletion syndromes and rare diseases: definition and characteristics, examples, genetic counseling, genetic analysis.

IV-13. Autosomal inheritance: detection of genetic diseases in medical practice, characteristics and pattern of transmission of autosomal dominant inheritance, characteristics and transmission pattern of autosomal recessive inheritance, detection of heterozygotes in the population.

IV-14. Heredity linked to sex: inheritance linked to the recessive and dominant X chromosome, inheritance linked to the Y chromosome.

IV-15. Multifactorial inheritance: heritability, search for candidate genes, genetic and environmental basis, normal characters of continuous variability, multifactor alterations with threshold, common diseases that affect the adult population.

IV-16. Mitochondrial inheritance: mitochondrial DNA, characteristics of mitochondrial inheritance, pattern of transmission of mitochondrial alterations, mitochondrial diseases.

V-17. Population genetics: Hardy-Weinberg law, allelic frequencies, genotypic and phenotypic, calculation of the frequency of carriers in autosomal recessive and X-linked diseases, factors that alter the Hardy-Weinberg equilibrium, Hardy-Weinberg equilibrium applied to the profiles of DNA V-18. Forensic genetics: concept of polymorphism, identification of DNA polymorphisms, applications to the practice of forensic medicine.

VI-19. Genomic imprint: concept, genes and imprinted chromosomal regions, alterations influenced by imprinting.

VI-20. Genes of control of embryonic development: general characteristics, transcription factors and signal molecules, HOX genes.

VII-21. Cancer genetics I: oncogenes and tumor suppressor genes, types of cancer, accumulation of somatic mutations in the tumor cell, genomic alterations and cancer.

VII-22. Cancer genetics II: carcinogenesis models, solid tumors, hematological neoplasms.

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 molecular, y su aplicabilidad clínica.

NOTA IMPORTANTE: Previamente a la realización de las prácticas de laboratorio, los alumnos tendrán que haber completado la prueba que acredita el conocimiento del contenido del manual de prevención de riesgos y subirla al Campus Virtual y/o Moodle. Son requisitos imprescindibles para poder realizar las prácticas 1 y 2

llevar bata de laboratorio y entregar al profesor una copia impresa y firmada de la prueba de prevención de riesgos.

Actividades

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

Evaluación

Evaluación

A. Las competencias adquiridas en las clases de teoría, seminarios y prácticas de aula (o problemas de genética) de esta asignatura se evaluarán de la siguiente manera:

1. Evaluación continua: se dividirá en dos exámenes parciales:

Primer parcial:

- Prueba objetiva de elección múltiple de los conocimientos adquiridos en las clases de teoría (temas 1-12) y seminarios 1 y 2. Esta prueba se debe superar con una nota de 5 o superior. Esta prueba corresponde al 35% de la nota final de la asignatura.

Segundo parcial:

- Prueba objetiva de elección múltiple de los conocimientos adquiridos en las clases de teoría (temas 13-22) y seminarios 3, 4, y 5. Esta prueba se debe superar con una nota de 5 o superior. Esta prueba corresponde al 35% de la nota final de la asignatura.
- Prueba objetiva escrita de preguntas relacionadas con las prácticas de aula. Esta prueba corresponde al 10% de la nota final de la asignatura.

2. Examen de recuperación: se podrán presentar al examen final los alumnos que se encuentren en las siguientes situaciones:

- Los alumnos que hayan obtenido una calificación inferior a 5 de la parte de teoría y seminarios en cualquiera de los dos parciales.
- Los alumnos que hayan obtenido una calificación igual o superior a 5 de la parte de teoría y seminarios en ambas pruebas parciales pero no tengan aprobada la asignatura.
- Alumnos que quieran subir nota de uno o de los dos parciales, o bien de la parte de prácticas de aula o problemas. Se mantendrá la nota obtenida en el examen final.

Este examen contiene:

- Prueba objetiva de elección múltiple correspondiente a cada parcial. El alumno optará a realizar una o las dos pruebas según sea su situación particular. Esta prueba se debe superar con una nota de 5 o superior. Cada prueba corresponderá al 35% de la nota final de la asignatura.
- Prueba objetiva escrita de preguntas relacionadas con las prácticas de aula. Esta prueba corresponde al 10% de la nota final de la asignatura.

B. Las competencias adquiridas en las prácticas de laboratorio se evaluarán por evaluación continua mediante una prueba escrita al final de cada práctica. La media de las tres pruebas correspondientes a las tres prácticas de laboratorio se utilizará para la obtención de la calificación final. No es necesario que la media de las tres pruebas iguale o supere el 5 para aprobar la asignatura. No presentarse a la práctica y, por lo tanto, no realizar la correspondiente prueba escrita, representa un 0 en aquella práctica de laboratorio.

Los alumnos repetidores sólo tendrán que volver a realizar aquellas 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, siempre que esta nota se haya obtenido en los dos últimos cursos

La obtención de la calificación final se realizará de la siguiente manera:

Pruebas de teoría y seminarios: 70% de la nota final
 Pruebas de prácticas de aula: 10% de la nota final
 Pruebas de prácticas de laboratorio: 20% de la nota final

- * Para aprobarla asignatura será necesario obtener una nota global igual o superior a 5 sobre 10.
- * A partir de una nota de 4,8 inclusive se podrá hacer media entre los dos parciales siempre y cuando dicha media sea igual o superior a 5.
- * El "No evaluable" reflejará la no asistencia al examen final de recuperación para los alumnos que no hayan aprobado la asignatura previamente en los exámenes parciales o que tengan que evaluar toda la asignatura mediante el examen final de recuperación.

C. En el caso de que el alumno no supere los requisitos de evaluación de la asignatura y su nota media sea superior a 5, la nota final no podrá ser superior a 4.8.

D. Aquellos alumnos que hayan agotado las tres convocatorias podrán solicitar realizar un examen especial de síntesis que comprenderá la totalidad de la asignatura.

Revisión de exámenes

Después de cada uno de los exámenes de la asignatura, se convocará la revisión del examen durante la que los alumnos podrán consultar su examen 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, 11, 16, 17, 13, 14, 15, 20

Problemas: evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas	10%	1	0,04	4, 11, 17, 13, 14
Práctica: evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas	20%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 11, 10, 12, 16, 14, 18, 19

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>