

**Risc Genètic**

Codi: 42930  
Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
4313802 Genètica Avançada / Advanced Genetics	OT	0	1

**Professor/a de contacte**

Nom: Susana Pastor Benito

Correu electrònic: Susana.Pastor@uab.cat

**Utilització d'idiomes a l'assignatura**

Llengua vehicular majoritària: anglès (eng)

**Prerequisits**

There are not special pre-requisites in this module

**Objectius**

The objective of this module is to add aknowledgement on the concepts of genetic risk and in the use of biomonitoring data to detect human populations at risk

**Competències**

- Demostrar coneixement en la gestió de la informació i del coneixement.
- Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
- Dominar l'anàlisi genètica, com a eina transversal aplicable a qualsevol àmbit de la Genètica.
- Identificar i proposar solucions científiques a problemes relacionats amb la investigació genètica tant a nivell molecular com d'organisme i demostrar una comprensió de la complexitat dels éssers vius.
- Integrar els coneixements sobre les possibles alteracions en el DNA amb les seves conseqüències sobre els éssers vius.
- Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relatius al seu camp d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i altres recursos relacionats amb la genètica i camps afins.
- Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

**Resultats d'aprenentatge**

1. Aplicar la informació bibliogràfica sobre les normes i la Legislació en matèria d'Avaluació de riscos.
2. Demostrar les propietats mutagèniques dels agents en la seva relació amb els nivells de complexitat procariota i eucariota.

3. Demostrar responsabilitat en la gestió d'informació i coneixement i en la direcció de grups i / o projectes en equips multidisciplinaris.
4. Demostrar un coneixement actualitzat de les metodologies emprades en la determinació dels nivells de malbé genètic.
5. Discriminar els diferents components del risc associat amb les alteracions del DNA i les seves modulacions per les característiques genètiques individuals.
6. Escriure resums crítics sobre seminaris impartits.
7. Escriure un informe que considera que l'ús de la metodologia utilitzada en el mòdul per a resoldre un problema específic.
8. Integrar coneixements científics i legislatius que permetin a l'estudiant adquirir consciència del risc associat amb les alteracions induïdes en la molècula de DNA.
9. Presentar resum i conclusions en públic.
10. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
11. Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

## Continguts

### *Theme 1. Genetic damage*

Basic concepts. DNA damage vs mutation. Types of genetic damage. Spontaneous vs induced DNA damage. Germinal vs somatic mutations. Consequences for human health.

### *Theme 2. Genetic risk*

Definitions. Components. Genetic hazards. Genotoxic potency. Exposure. Genetic risk assessment. Risk management.

### *Theme 3. Indirect ways to measure genetic damage*

Short-term assays classification. Evaluation strategies. Concept of battery. Organisms and assays used to estimate the genotoxic potential.

### *Theme 4. Indirect way to measure exposure*

Concepts of exposure. Processes for exposure assessment. Exposure and genetic risk. Sources of exposure.

### *Tema 5. Human Biomonitoring*

Concept of human biomonitoring. Sampling procedures. Use of somatic cells. Use of germinal cells.

### *Tema 6. Mutation-Cancer relationship*

Genotoxic carcinogens. Non-genotoxic carcinogens. Epidemiological data as a source to detect agents with genotoxic activity

### *Tema 7. Biomonitoring and primary DNA damage*

Methods to estimate primary DNA damage. The comet assay as a model. Oxidative DNA damage. Role of primary DNA damage in the genetic risk

### *Tema 8. Biomonitoring and chromosome damage*

Methods to estimate chromosome damage. The micronucleus assay as a model. Usefulness of FISH technologies. Role of chromosome damage in the genetic risk

#### *Tema 9.* Biomonitoring and gene mutations

Molecular analysis of somatic mutations: hprt and HLA. Molecular epidemiology and biomarkers of occupational cancer. Oncogenes and their proteins. The *ras* gene and the protein *p21*. The *p21* protein as a biomarkers of cancer.

#### *Tema 10.* Biomarkers of individual sensitivity

Biomarkers of interindividual variation. Interindividual variation and genotoxic exposure. Genetic and no-genetic specificity in cancer. Genomic instability.

#### *Tema 11.* Factors modulating the genetic risk

Endogen factors. Basal levels of mutation Other factors. The diet as a modulating factor

#### *Tema 12.* Examples of biomonitoring studies

Risk and ionizing radiation. Risk and heavy metals exposure. Risk of pesticide exposures.

## **Metodologia**

Lectures will constitute the main part of the course.

For each theme, the student will prepare a written work summarizing one of the papers discussed in the classroom.

Several topics will be explained as a seminars. To cover this topic, the students will receive material to prepare the theme that will be exposed and discussed in the class.

## **Activitats formatives**

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Lectures	110	4,4	
Tipus: Supervisades			
Seminars	30	1,2	

## **Avaluació**

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. The written responses will constitute the prove of the level reached.

Activity in the class, measured as participation, leadership and quality of the responses will constitute another source of information to reach the final qualification.

Finally, students must present and discuss special topics of the module to the rest of the class

### Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Classroom activity	10	1	0,04	10, 11
Exams	40	5	0,2	1, 2, 4, 5, 8, 10
Papers review	30	3	0,12	4, 7, 8, 10, 11
Seminars	20	1	0,04	3, 6, 9, 10, 11

### Bibliografia

The student will receive a list of references via Campus Virtual