

Genètica humana

Codi: 101887

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2501230 Ciències Biomèdiques	OB	2	1

La metodologia docent i l'avaluació proposades a la guia poden experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

Professor/a de contacte

Nom: Joan Francesc Barquineró Estruch

Correu electrònic: Francesc.Barquineró@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: Sí

Equip docent

Joan Francesc Barquineró Estruch

Prerequisits

Els propis del grau, i haver cursat l'assignatura de genètica de primer curs

Objectius

La Genètica Humana estudia els fenòmens de l'herència i la variació tant normal com patològica a l'espècie humana. És una matèria fonamental i aplicada en ciències biomèdiques que integra tots els nivells d'organització, des del molecular a l'evolutiu.

Els principals objectius d'aquesta assignatura són:

1. la comprensió de les bases i els mecanismes de la herència
2. la capacitat de realitzar anàlisis genètiques dels diferents caràcters
3. la capacitat de dissenyar i obtenir informació d'experiments en genètica, així com d'interpretar els resultats obtinguts
4. el desenvolupament d'una visió històrica que ens permeti resumir les principals fites més rellevants de la Genètica Humana i valorar les aportacions a la biologia i medicina actual.

Competències

- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Demostrar que es comprenen les bases i els elements aplicables al desenvolupament i a la validació de tècniques diagnòstiques i terapèutiques.

- Demostrar que es coneixen els conceptes i el llenguatge de les ciències biomèdiques com cal per a seguir adequadament la bibliografia biomèdica.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen conceptual i experimentalment les bases moleculars i cel·lulars rellevants en patologies humanes i animals.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen els processos bàsics de la vida en diversos nivells d'organització: molecular, cel·lular, tissular, d'òrgan, individual i de la població.
- Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
- Llegir i criticar articles científics originals i de revisió en el camp de la biomedicina, i ser capaç d'avaluar i escollir les descripcions metodològiques adequades per al treball de laboratori biomèdic.
- Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
- Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
- Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
- Que els estudiants sàpiguin aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'indole social, científica o ètica.
- Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.

Resultats d'aprenentatge

1. Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
3. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Comprendre textos científics sobre genètica i desenvolupament, i elaborar-hi treballs de revisió.
5. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
6. Descriure i comprendre les bases genètiques de la determinació i diferenciació del sexe en humans.
7. Descriure l'organització, evolució, variació interindividual i expressió del genoma humà.
8. Descriure les bases genètiques del càncer.
9. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.
10. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
11. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà.
12. Identificar les variants i les anomalies cromosòmiques, comprendre els mecanismes que les originen i saber determinar-ne el risc de transmissió a la descendència.
13. Interpretar genèticament el diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
14. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
15. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
16. Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
17. Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
18. Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.

19. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
20. Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
21. Realitzar assessorament genètic preconcepcional tenint-ne en compte les implicacions eticolegals.
22. Reconèixer i identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint-ne en compte l'origen.
23. Reconèixer les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
24. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
25. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.
26. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta

Continguts

Tema 1. El genoma humà

Tema 2. Genètica del desenvolupament

Tema 3. Mutacions i polimorfismes

Tema 4. Alteracions cromosòmiques

Tema 5. Farmacogenètica i genòmica nutricional

Tema 6. Consell genètic i diagnòstic prenatal

Tema 7. Tractament de malalties genètiques: terapia génica

Llevat que les restriccions imposades per les autoritats sanitàries obliguin a una prioritització o reducció d'aquests contingut.

Metodologia

Els continguts de l'assignatura estan orientats a que els estudiants entenguin: l'organització del genoma humà; l'organització distribució i funció dels gens RNA i gens que codifiquen polipèptids; DNA no codificant de repetició en tàndem i dispers; Genètica del desenvolupament; control genètic del desenvolupament embrionari; defectes congènits, determinació i diferenciació del sexe; empremta genètica; inactivació del cromosoma X; Genètica de poblacions, mutació i polimorfismes genètics en les poblacions humanes; Citogenètica humana, mètodes d'estudi i alteracions cromosòmiques; Genètica i càncer, oncògens, gens supressors de tumor, estabilitat del genoma; Diagnòstic prenatal: indicacions i tècniques d'estudi, cribatges prenatals. Probes genètiques en individus i poblacions. Estratègies generals de diagnòstic de malalties genètiques. Mètodes de detecció de mutacions. Aplicació del lligament genètic al diagnòstic: el diagnòstic indirecte.

Classes de teoria: l'alumne adquireix els coneixements científics propis de l'assignatura assistint a les classes de teoria, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. Les classes es plantegen unidireccionals com a transmissió de professor a alumne. Tot i que en certs moments es pot iniciar un debat o reflexió col·lectiva.

Classes de problemes i seminaris: Els coneixements desenvolupats a les classes de teoria i treballats en l'estudi personal s'apliquen a la resolució de casos pràctics i a l'exposició orals en petits grups. Aquests tipus de metodologia permet aprofundir alguns dels temes treballats a classe.

La docència serà presencial, llevat que les restriccions imposades per les autoritats sanitàries obliguin al canvi a la modalitat no presencial. En aquest cas, s'adaptarà el seu format a les possibilitats que ofereixen les eines virtuals de la UAB

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòriques	37	1,48	5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 21, 22, 23, 24, 26
Seminaris	9	0,36	4, 14, 25
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	4	0,16	
Tipus: Autònomes			
Estudi Personal	89,5	3,58	4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13, 21, 22, 23, 24, 26
Treball en grup	8	0,32	4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 21, 22, 23, 24, 25, 26

Avaluació

a) Dos exàmens parcials, tipus test i/o amb preguntes curtes. Aquests són eliminatoris. Cada parcial inclourà aproximadament el 50% dels temes.

En els exàmens parcials de l'assignatura la nota mínima per fer mitjana serà d'un 5. A final de curs hi haurà una prova, de recuperació, per aquells alumnes que no hagin superat algun dels exàmens parcials, o no presentat a alguna/es de les dues proves escrites.

La nota mitjana d'aquests exàmens representa un 60% de la nota final.

a) Exàmen de resolució de problemes : 20% de la nota final.

c) Treball preparat en grups de quatre alumnes: 20% de la nota final. En aquesta avaluació es tindrà en compte: els continguts (15%) la presentació oral (5%). L'avaluació serà individual.

Les proves d'avaluació es realitzaran presencialment, llevat que les restriccions imposades per les autoritats sanitàries obliguin al canvi a la modalitat no presencial. En aquest cas, s'adaptarà el seu format (mantenint-ne la ponderació en la qualificació final) a les possibilitats que ofereixen les eines virtuals de la UAB

Es considerarà que un estudiant obtindrà la qualificació de No Avaluable si el número d'activitats d'avaluació realitzades té un pes inferior al 50% de la nota final.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
-------	-----	-------	------	--------------------------

Resolució de problemes/preguntes i comentaris d'articles científics	20% de la nota final.	2,5	0,1	1, 2, 14, 16, 17, 19, 20, 25
Dos exàmens parcials, tipus test i/o amb preguntes curtes. Un parcial eliminatori i un altre a final de curs	60% de la nota final	0	0	1, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 21, 22, 23, 24, 26
Treball preparat en grups	20% de la nota final	0	0	1, 2, 3, 14, 15, 16, 18, 19, 20, 25, 26

Bibliografia

Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad (2016). Medical Genetics. Fifth Edition. Ed Mosby. Elsevier Science. ISBN 978-0-323-39196-2

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. (2015). Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8ª Ed. Saunders Elsevier. Philadelphia, EEUU

Strachan T and Read A. (2018). Human Molecular Genetics. CRC Press. Taylor and Francis. ISBN 9780815345893

Strachan T and Godship J Chinnay P (2015). Genetics and genomics in medicine. 5ª Ed, Garland Science London UK

Turnpenny P D Ellard S (2012). Emery's Elements of medical genetics, 14th ed. Churchill Livingstone. Elsevier

Oliva R Oriola F Clària J (2013). Genètica Mèdica. Publicacions i Edicions Universitat de Barcelona. ISBN: 978-84-475-3688-7

Solari AJ (2011). Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en medicina. 4ª edición Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. ISBN: 9789500602693

Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M (2011). Essential MEDICAL GENETICS. 6th Ed. Wiley-Blackwell. ISBN: 978-1-405-16974-5

Speicher MR Antonarakis SE Motulsky AG (2010). Vogel and Motulsky's Human Genetics: Problems and Approaches. 4th ed Springer-Verlag. Berlin.

• <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/> Enfermedades con base hereditaria

• <http://bioinformatics.weizmann.ac.il/cards/>

• <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/>

• [http://www. Genome.gov](http://www.Genome.gov)

www.gdb.org Datos procedentes del proyecto del genoma humano

geneReviews.org Información completa de enfermedades genéticas

orphanet Información de enfermedades genéticas