

Genética humana

Código: 101887
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2501230 Ciencias Biomédicas	OB	2	1

La metodología docente y la evaluación propuestas en la guía pueden experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.

Contacto

Nombre: Joan Francesc Barquineró Estruch
Correo electrónico: Francesc.Barquineró@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

Otras observaciones sobre los idiomas

Si hay algún alumno/a de intercambio que tiene problemas de comprensión de la lengua Catalana, las primeras semanas se explicarán en Español

Equipo docente

Joan Francesc Barquineró Estruch

Prerequisitos

Los propios del grado y haber cursado la asignatura de genética de primero.

Objetivos y contextualización

La Genética Humana estudia los fenómenos de la herencia y la variación tanto normal como patológica en la especie humana. Es una materia fundamental y aplicada en ciencias biomédicas que integra todos los niveles de organización, des del molecular al evolutivo.

Los principales objetivos de esta asignatura son:

1. la comprensión de las bases y los mecanismos de la herencia.
2. la capacidad de realizar análisis genéticos de los diferentes caracteres.
3. la capacidad de diseñar y obtener información de experimentos en genética, así como de interpretar los resultados obtenidos.
4. el desarrollo de una visión histórica que permita resumir los principales hitos más relevantes de la Genética Humana y valorar las aportaciones a la biología y medicina actual.

Competencias

- Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
- Actuar en el ámbito del conocimiento propio, valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Demostrar que comprende las bases y los elementos aplicables al desarrollo y validación de técnicas diagnósticas y terapéuticas.
- Demostrar que conoce los conceptos y el lenguaje de las ciencias biomédicas al nivel requerido para el adecuado seguimiento de la literatura biomédica.
- Demostrar que conoce y comprende conceptual y experimentalmente las bases moleculares y celulares relevantes en patologías humanas y animales.
- Demostrar que conoce y comprende los procesos básicos de la vida a los diversos niveles de organización: molecular, celular, tisular, de órgano, individual y de la población.
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- Leer y criticar artículos científicos originales y de revisión en el campo de la biomedicina, y ser capaz de evaluar y elegir las descripciones metodológicas adecuadas para el trabajo de laboratorio biomédico.
- Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.
- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.
- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.
- Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
- Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.
- Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.

Resultados de aprendizaje

1. Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
2. Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
3. Actuar en el ámbito del conocimiento propio, valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. Comprender textos científicos sobre genética y desarrollo y elaborar trabajos de revisión.
5. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
6. Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
7. Describir las bases genéticas del cáncer.
8. Describir y comprender las bases genéticas de la determinación y diferenciación del sexo en humanos.
9. Diseñar metodologías para el estudio experimental de enfermedades genéticas.
10. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
11. Identificar las bases genéticas del desarrollo humano.
12. Identificar las variantes y las anomalías cromosómicas, comprender los mecanismos que las originan y saber determinar el riesgo de transmisión a la descendencia.
13. Interpretar genéticamente el diagnóstico, pronóstico, prevención y terapia de las patologías genéticas más frecuentes en la población humana.
14. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la citogenética.
15. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.

16. Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.
17. Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.
18. Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.
19. Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
20. Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.
21. Realizar asesoramiento genético preconcepcional teniendo en cuenta sus implicaciones ético-legales.
22. Reconocer e identificar la distribución de enfermedades de base genética en una población determinada teniendo en cuenta su origen.
23. Reconocer las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias.
24. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.
25. Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.
26. Utilizar correctamente la terminología genética y embriológica empleada en libros de texto y consulta .

Contenido

Tema 1. El genoma humano

Tema 2. Genética del desarrollo

Tema 3. Mutaciones y polimorfismos

Tema 4. Alteraciones cromosómicas

Tema 5. Mapado e identificación de genes

Tema 6. Farmacogenética y genómica nutricional

Tema 6. Genética de cáncer

Tema 7. Consejo genético y aspectos éticos

Tema 8. Tratamiento de enfermedades genéticas: terapia génica

A menos que las restricciones impuestas por las autoridades sanitarias obliguen a una priorización o reducción de estos contenidos

Metodología

Los contenidos de la asignatura están orientados a que los estudiantes entiendan: la organización del genoma humano; la organización distribución y función de los genes ARN y genes que codifican polipéptidos; DNA no codificante de repetición en tándem y disperso; Genética del desarrollo; control genético del desarrollo embrionario; defectos congénitos, determinación y diferenciación del sexo; impronta genética; inactivación del cromosoma X; Genética de poblaciones, mutación y polimorfismos genéticos en las poblaciones humanas; Citogenética humana, métodos de estudio y alteraciones cromosómicas; Genética y cáncer, oncogenes, genes supresores de tumor, estabilidad del genoma; Diagnóstico prenatal: indicaciones y técnicas de estudio,

cribados prenatales. Pruebas genéticas en individuos y poblaciones. Estrategias generales de diagnóstico de enfermedades genéticas. Métodos de detección de mutaciones. Aplicación del ligamento genético al diagnóstico: el diagnóstico indirecto.

Clases de teoría: el alumno adquiere los conocimientos científicos propios de la asignatura asistiendo a las clases de teoría, que complementará con el estudio personal de los temas expuestos. Las clases se plantean unidireccionales como transmisión de profesor a alumno. Aunque en ciertos momentos se puede iniciar un debate o reflexión colectiva.

Clases de problemas y seminarios: Los conocimientos desarrollados en las clases de teoría y trabajados en el estudio personal se aplican a la resolución de casos prácticos y en la exposición oral en pequeños grupos. Estos tipos de metodología permiten profundizar algunos de los temas trabajados en clase.

La docencia será presencial a menos que las restricciones impuestas por las autoridades sanitarias obliguen al cambio a la modalidad no presencial. En este caso, se adaptará su formato a las posibilidades que ofrecen las herramientas virtuales de la UAB.

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases teóricas	37	1,48	5, 8, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 21, 22, 23, 24, 26
Seminarios	9	0,36	4, 14, 25
Tipo: Supervisadas			
Tutorías individuales	4	0,16	
Tipo: Autónomas			
Estudio personal	89,5	3,58	4, 5, 8, 6, 7, 10, 11, 12, 13, 21, 22, 23, 24, 26
Trabajo en grupo	8	0,32	4, 5, 8, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 21, 22, 23, 24, 25, 26

Evaluación

a) Dos exámenes parciales, tipo test en los que se puede incluir preguntas cortas. Estos exámenes son eliminatorios. Cada parcial incluirá aproximadamente el 50% de los temas.

En los exámenes parciales la nota mínima para hacer media es de 5. A final de curso hay una prueba, de recuperación, para aquellos alumnos que no hayan superado algún del examen parcial, o no se hayan presentado a alguna de las dos pruebas escritas.

La nota media de estos exámenes representa un 60% de la notafinal. El alumnado que haya aprobado los dos exámenes parciales y quiera subido nota, el mismo día de la recuperación se podrán presentar a un examen, este consistirá en desarrollar dos o tres temas

a) Examen de resolución de problemas : 20% de la nota final.

c) Trabajo preparado en grupos de cuatro alumnos: 20% de la nota final. En esta evaluación se considerará : los contenidos (15%) la presentación oral (5%). La evaluación será individual.

Las pruebas de evaluación se realizarán presencialmente, a menos que las restricciones impuestas por las autoridades sanitarias obliguen al cambio a la modalidad no presencial. En este caso, se adaptará su formato (manteniendo la ponderación en la calificación final) a las posibilidades que ofrecen las herramientas virtuales de la UAB.

Se considerará que un estudiante obtendrá la cualificación de No Evaluable si el número de actividades de evaluación realizadas tiene un peso inferior al 50% de la nota final.

En caso de incoherencia entre las distintas guías docentes la que prevalece es la guía docente en Catalán

Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Exámenes parciales y examen final	60%	0	0	1, 3, 4, 5, 8, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 21, 22, 23, 24, 26
Presentación de trabajo en grupo	20%	0	0	1, 2, 3, 14, 15, 16, 18, 19, 20, 25, 26
Resolución de problemas, respuesta preguntas cortas i comentarios de artículos	20%	2,5	0,1	1, 2, 14, 16, 17, 19, 20, 25

Bibliografía

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. (2016). 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>

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

geneReviews.org Información completa de enfermedades genéticas

orphanet Información de enfermedades genéticas

Software

Noy hay programario específico