Universitat Autònoma de Barcelona

2022/2023

Genética humana

Código: 100750
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500250 Biología	OT	4	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: No

Algún grupo íntegramente en español: No

Equipo docente

Joan Francesc Barquinero Estruch

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

- 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 de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Capacidad de análisis y síntesis
- Capacidad de organización y planificación.
- Comprender los mecanismos de la herencia y los fundamentos de la mejora genética

- Comprender los procesos que determinan el funcionamiento de los seres vivos en cada uno de sus niveles de organización
- Controlar procesos y proporcionar servicios relacionados con la Biología
- Diseñar y realizar diagnósticos biológicos e identificar y utilizar bioindicadores
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- 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.
- Realizar análisis genéticos

Resultados de aprendizaje

1. Analizar críticamente los principios, valores y procedimientos que rigen el ejercicio de la profesión.
2. Analizar las desigualdades por razón de sexo/género y los sesgos de género en el ámbito de conocimiento propio.
3. Analizar los indicadores de sostenibilidad de las actividades académico-profesionales del ámbito.
4. Analizar una situación e identificar sus puntos de mejora.
5. Capacidad de análisis y síntesis
6. Capacidad de organización y planificación
7. Describir los patrones de herencia y calcular el riesgo de recurrencia de enfermedades humanas
8. Identificar las bases genéticas del desarrollo y de los defectos congénitos en humanos
9. Identificar los factores naturales y artificiales que afectan a la salud humana
10. Interactuar y asesorar instituciones gubernamentales de ámbito social, político-poblacional y de salud pública
11. Interpretar la variabilidad humana como fuente de individualización
12. Proponer formas de evaluación de los proyectos y acciones de mejora de la sostenibilidad.
13. Proponer nuevos métodos o soluciones alternativas fundamentadas.
14. Proponer proyectos y acciones que incorporen la perspectiva de género.
15. 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.
16. Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.
17. Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.
18. 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.
19. 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.
20. Reconocer las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias

Contenido

Tema 1. Organización del genoma humano

Tema 2. Alteraciones cromosómicas

Tema 3. Mutaciones y polimorfismos.

Tema 4. Epigenética

Tema 5. Genética del desarrollo

Tema 6. Mapeo e identificación de genes relacionados con enfermedades

Tema 7. Genética de cáncer

Tema 8. Farmacogenética. Genómica nutricional

Tema 9. Diagnóstico prenatal. Pruebas para enfermedades genéticas y consejo genético

Tema 10. Tratamiento de enfermedades genéticas

Tema 11. 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 cuatro tipos de actividades de aprendizaje: sesiones con todo el grupo, seminarios con la mitad del grupo, trabajo autónomo en grupos pequeños sobre un artículo científico y prácticas de laboratorio.

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.

Prácticas de laboratorio: Se busca identificar mutaciones genéticas y polimorfismos y relacionarlo con la influencia que pueden tener en la generación de diversidad y en los procesos patológicos. Mediante estas prácticas el estudiante adquirirá habilidades en la aplicación de técnicas instrumentales, analíticas y moleculares.

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			
Prácticas de laboratorio	10	0,4	11, 16, 17, 18, 19, 20, 5, 6
Seminarios	10	0,4	1, 3, 2, 4, 7, 9, 8, 11, 12, 13, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 5, 6
Sesiones con todo el grupo	25	1	1, 3, 2, 4, 7, 9, 8, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 5, 6
Tipo: Supervisadas			
Tutorías	5	0,2	1, 2, 4, 12, 13, 14, 15, 18, 19, 5, 6
Tipo: Autónomas			
Búsqueda de documentación	5	0,2	1, 4, 15, 18, 19, 5, 6
Estudio personal	45	1,8	4, 7, 9, 8, 11, 15, 16, 18, 19, 20, 5, 6
Lectura de textos	17	0,68	1, 15, 16, 19, 5, 6
Preparación de problemas	15	0,6	4, 7, 9, 8, 11, 15, 17, 18, 19, 20, 5, 6
Redacción de trabajos	15	0,6	1, 2, 4, 7, 9, 8, 11, 12, 13, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 5, 6

Evaluación

a) Dos pruebas escritas: cada prueba 25% de la nota final. La nota mínima para aprobar la asignatura será de un 5 en cada prueba.

b) 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.

d) Entrega de trabajo relacionado con las prácticas de laboratorio: 10% de la nota final. Las prácticas de laboratorio son de obligatoria asistencia.

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 trabajo relacionado con las prácticas de laboratorio	10%	0	0	11, 16, 17, 18, 19, 20, 5
Entrega de trabajos de las actividades realizadas en las clases	20%	0	0	1, 3, 2, 4, 7, 9, 8, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 5, 6
Prueba escrita I	25%	1,5	0,06	7, 9, 8, 11, 20, 5, 6
Prueba escrita II	25%	1,5	0,06	7, 9, 8, 11, 20, 5, 6

Trabajo en grupo	20%	0	0	7, 8, 11, 20, 5, 6

Bibliografía

•Cummings MR. (2016). Human Heredity. Principles and Issues. 11ena edició. Thompson. Brooks/Cole. Belmont, EEUU.
•Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ (2020). Medical genetics. 6a edició. Elsevier. Philadelphia, EEUU. Enllaç: https://www.clinicalkey.com/student/content/toc/3-s2.0-C20190053186
•Lewis R. (2021). Human Genetics. Concepts and Applications. 13a edició. McGraw-Hill Science. New York, EEUU.
•Nussbaum RL, McInnes RR i Willard HF. (2016). Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8a edició. Saunders Elsevier, Philadelphia, USA. Enllaç: https://www.clinicalkey.com/meded/content/toc/3-s2.0-C20150020123
•Oriola J, Ballesta F, Clària J, Mengual L. (2013). Genètica Mèdica. Rafael Oliva (ed.) Edicions Universitat de Barcelona. Barcelona.
•Solari AJ. (2011). Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 5a edició. Médica Panamericana. Buenos Aires, Argentina. Enllaç: http://www.medicapanamericana.com/VisorEbookV2/Ebook/9789500605687
•Strachan T i Read AP. (2019). Human Molecular Genetics. 5a edició. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.
•Strachan T, Goodship J i Chinnery P. (2015). Genetics and Genomics in Medicine. 1ª edició. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.
•Tobias ES, Connor M i Ferguson-Smith M. (2011). Essential Medical Genetics. 6a edició. Wiley-Blackwell, Oxford, Regne Unit. Enllaç: https://ebookcentral.proquest.com/lib/UAB/detail.action?docID=822526
•Turnpenny P, Ellard S. and Clever R (2021). Emery Elements of Medical Genetics. 16a edició. Elsevier, Philadelphia, USA. Enllaç a 15a edició: https://www.clinicalkey.com/meded/content/toc/3-s2.0-C20160052130
•Vogel and Motulsky's Human Genetics, Problems and Approaches. (2010) 4a edició. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, Alemanya. Enllaç: https://dx.doi.org/10.1007/978-3-540-37654-5
•http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
•http://ghr.nlm.nih.gov
•http://www.genome.gov

Software

No se utilizará ningún programa informático específico.