

Genética y reproducción

Código: 101891
Créditos ECTS: 3

| Titulación | Tipo | Curso | Semestre |
|-----------------------------|------|-------|----------|
| 2501230 Ciencias Biomédicas | OT | 4 | 1 |

Contacto

Nombre: Joan Blanco Rodriguez

Correo electrónico: joan.blanco@uab.cat

Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: Sí

Algún grupo íntegramente en español: No

Prerequisitos

Para asegurar el logro de los objetivos de aprendizaje, se recomienda:

1. Tener un conocimiento adecuado de las siguientes materias cursadas en cursos anteriores del grado: "Biología Celular e Histología", "Genética" y "Citogenética".
2. Tener un conocimiento adecuado de las técnicas utilizadas en estas disciplinas.
3. Tener un conocimiento básico del uso de herramientas informáticas básicas
4. Tener una buena comprensión lectora en inglés

Objetivos y contextualización

La reproducción sexual en la mayoría de las especies está asociada con el dimorfismo sexual y la presencia de cromosomas que determinan el sexo. El dimorfismo sexual se logra a través de la participación de genes específicos implicados en un desarrollo sexual diferencial. Las mutaciones en estos genes condicionan la diferenciación sexual y por lo tanto la fertilidad de los individuos afectados. Por otro lado, la gametogénesis es un proceso complejo y altamente regulado. Las disfunciones o anomalías que afectan a una o más etapas implicadas en la formación de espermatozoides y ovocitos pueden perjudicar la capacidad reproductiva de los individuos afectados.

La contribución genética a los problemas de fertilidad es difícil de evaluar. Hasta la fecha, se ha establecido la relación entre varias alteraciones del genotipo y su efecto sobre la capacidad reproductiva de los individuos. Sin embargo, a excepción de pocas enfermedades (por ejemplo fibrosis quística), estos pacientes no presentan rasgos fenotípicos relevantes. En general, la manifestación de infertilidad de origen genético se relaciona con una reducción significativa en el número de gametos producidos, anomalías en el desarrollo embrionario o abortos espontáneos.

En este contexto, los objetivos de la asignatura se centrarán en:

1. Establecer las causas genéticas que condicionan la reproducción en humanos.
2. Revisar las técnicas de análisis genético dirigidas a la caracterización de gametos y embriones preimplantacionales.

3. Determinar el riesgo de transmisión de la infertilidad de causa genética.
4. Establecer las bases para el asesoramiento genético reproductivo.

Competencias

- 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.

Resultados de aprendizaje

1. Comprender y describir la estructura, la morfología y la dinámica del cromosoma de eucariotas en los diferentes estadios del ciclo celular.
2. Describir las técnicas genéticas para el estudio y prevención de la esterilidad e infertilidad.
3. Describir y comprender las bases genéticas de la determinación y diferenciación del sexo en humanos.
4. Describir y comprender las bases y el control genético de la gametogénesis humana.
5. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la citogenética.
6. Realizar asesoramiento genético preconcepcional teniendo en cuenta sus implicaciones ético-legales.
7. Reconocer las anomalías genéticas de la espermatogénesis y ovogénesis relacionadas con un fenotipo de esterilidad.
8. Utilizar correctamente la terminología genética y embriológica empleada en libros de texto y consulta .
9. Valorar la implicación de las anomalías genéticas como causa de infertilidad.

Contenido

BLOQUE I: BASES GENÉTICAS DE LA REPRODUCCIÓN

Tema 1. Determinación y diferenciación del sexo en humanos

Tema 2. Control genético de la gametogénesis humana

BLOQUE II: BASES GENÉTICAS DE LA INFERTILIDAD

Tema 3. Bases genéticas de la infertilidad masculina

Tema 4. Bases genéticas de la infertilidad femenina

BLOQUE III: DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y REPRODUCCIÓN HUMANA ASISTIDA

Tema 5. Introducción a las técnicas de reproducción humana asistida

Tema 6. Estudios genéticos en la pareja infértil

Tema 7. Diagnóstico genético preimplantacional

Tema 8. Estudios genéticos preconcepcionales en donantes de gametos y parejas con deseo reproductivo

Metodología

Clases de teoría

El contenido del programa de teoría será explicado por el profesor en 22 sesiones de 50 minutos con apoyo audiovisual y fomentando la participación activa de los alumnos.

Las tablas, figuras y gráficos utilizados en las sesiones estarán disponibles en formato pdf en el aula Moodle de la asignatura. Los estudiantes también tendrán acceso a través de esta plataforma a videos, animaciones y sitios web recomendados.

Los estudiantes recibirán bibliografía detallada de cada tema que deberán consultar para consolidar las clases teóricas y para el estudio personal de los temas explicados.

Clases de problemas

Los objetivos de las sesiones de problemas son:

1. Iniciar al alumno en la resolución de experimentos representativos que ilustren claramente los nuevos avances en genética reproductiva.
2. Consolidar los conceptos desarrollados en las clases de teoría, así como evaluar las implicaciones que surgen de ellos.
3. Iniciar a los estudiantes en el método científico, trabajando con objetivos de aprendizaje especialmente relacionados con el razonamiento, el juicio crítico y las habilidades de comunicación.

En estas sesiones, los estudiantes se dividirán en dos grupos y trabajarán en grupos pequeños (de cuatro a seis personas) para resolver los ejercicios propuestos. El alumno debe asistir a las sesiones correspondientes en el grupo asignado por la coordinación del grado. Cada alumno completará 4 sesiones de 50 minutos durante el curso. La organización en el aula se realizará de la siguiente manera:

1. Los estudiantes tendrán una lista de problemas para resolver de antemano. Para cada una de las sesiones programadas, los estudiantes deben resolver entre 3 y 4 problemas y preparar un dossier respuesta.
2. Antes de cada sesión cada equipo presentará un dossier de respuesta (una entrega grupal). Los problemas serán discutidos y corregidos en el aula, con la participación activa de los estudiantes.
3. Un miembro del equipo de estudiantes será elegido al azar por el profesor para una presentación oral al resto de los estudiantes.
4. La resolución del problema y la presentación serán evaluados por el profesor y la calificación obtenida se aplicará a todos los miembros del equipo al que pertenece el alumno.
5. Al final de cada sesión, el profesor escogerá un problema del dossier al azar, que será corregido y evaluado. La calificación obtenida será aplicable a todos los miembros del equipo de trabajo.

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 de problemas | 4 | 0,16 | 3, 4, 2, 5, 6, 7, 8, 9 |
| Clases de teoría | 22 | 0,88 | 1, 3, 4, 2, 6, 7, 8, 9 |
| Tipo: Autónomas | | | |
| Estudio y autoaprendizaje | 27 | 1,08 | 1, 3, 4, 2, 5, 6, 7, 8, 9 |
| Resolución problemas | 16 | 0,64 | 5, 6, 7, 8, 9 |

Evaluación

Para superar la asignatura será imprescindible obtener una calificación final igual o superior a 5 puntos (sobre 10).

Examen escrito I y examen escrito II (evaluación individual)

A lo largo del semestre se realizarán dos pruebas escritas (ver programación) sobre los contenidos teóricos de la asignatura, que los alumnos deberán responder de manera individual. Estas pruebas constarán de una serie de preguntas tipo test. El objetivo es evaluar el dominio de los conceptos y los conocimientos tratados en clase y comprobar la corrección de aplicarlos y relacionarlos.

Cada una de las pruebas tendrá un peso del 40% sobre la nota final de la asignatura. Los alumnos deberán obtener una calificación mínima de la media aritmética de ambas pruebas de 4 puntos (sobre 10) para poder aprobar la asignatura.

Resolución de problemas (evaluación en grupo)

La nota de esta parte se conseguirá haciendo la media aritmética de la suma de las notas obtenidas en los problemas entregados por cada equipo de alumnos a lo largo del curso (un problema por dossier) y de la resolución oral en clase. El profesor velará para que durante el curso cada equipo de trabajo haya realizado al menos una exposición. Un problema no entregado o no resuelto en clase se puntuará con un cero en el cálculo de la nota media del equipo. La valoración de los Problemas se realizará teniendo en cuenta la corrección en la respuesta, el planteamiento y la interpretación de los resultados.

La nota final será compartida por todos los integrantes de cada equipo de trabajo y equivaldrá al 20% de la nota final de la asignatura.

Examen de recuperación

Habrá un examen de recuperación de la asignatura para aquellos alumnos que no hayan superado los exámenes parciales de evaluación de los contenidos teóricos (media de 4 puntos sobre 10), o que no hayan alcanzado la nota mínima requerida para superar la asignatura (5 puntos sobre 10).

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber sido evaluado previamente 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. Por tanto, el alumnado obtendrá la calificación de "No Evaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

Para utilizar la nota obtenida en el examen de recuperación en el cálculo de la nota final de la asignatura, la nota deberá ser igual o superior a 4 puntos sobre 10.

La metodología del examen de recuperación podrá ser diferente de la utilizada en las evaluaciones previas.

Revisión de exámenes

Las revisiones de examen se realizarán en las fechas propuestas por el profesorado.

Actividades de evaluación

| Título | Peso | Horas | ECTS | Resultados de aprendizaje |
|----------------------|------|-------|------|---------------------------|
| Examen escrito I | 40 | 2 | 0,08 | 1, 3, 4, 5, 7, 8 |
| Examen escrito II | 40 | 2 | 0,08 | 2, 6, 7, 8, 9 |
| Resolución problemas | 20 | 2 | 0,08 | 3, 4, 2, 5, 6, 7, 8, 9 |

Bibliografía

Bajo JM, B. Coroleu B. (Eds.) Fundamentos de Reproducción. Editorial Panamericana. Madrid. 2009.

Elder K., Dale B. In vitro fertilization. (3rd edition). Cambridge University Press. New York. 2011.

Fauser B.C.J.M. (Ed.). Molecular Biology in Reproductive Medicine. The Parthenon Publishing Group. New York. 1999

Gardner D.K. et al. (Eds.). Textbook of Assisted Reproductive Techniques. Martin Dunitz Pub. Hampshire. 2001.

Harper J. (Ed.) Preimplantation Genetic Diagnosis. (2nd Edition). Cambridge University Press. New York (USA).2009.

Johnson M.H. and Everitt B.J. (Eds.) Essential Reproduction. 5th Edition. Blackwell Science. Oxford. 2005.

Matorras R, Hernández J. (Eds.). Estudio y tratamiento de la pareja estéril. Adalia. Madrid. 2007.

A lo largo del curso, se recomendará bibliografía especializada a partir de artículos de revisión relacionados con la materia.

Software

Para el seguimiento de la asignatura el alumnado deberá consultar regularmente documentos en formato pdf.