

Genètica i Reproducció

Codi: 104120

Crèdits: 3

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

Professor/a de contacte

Nom: Joan Blanco Rodriguez

Correu electrònic: joan.blanco@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

Prerequisits

Per garantir el bon seguiment de la matèria per part de l'alumne i l'assoliment dels resultats d'aprenentatge plantejats, es recomana:

1. Conèixer i comprendre els fonaments bàsics de les assignatures de primer curs: "Biologia Cel·lular i Histologia" i "Genètica"
2. Conèixer i comprendre els fonaments bàsics de les assignatures de segon curs: "Citogenètica"
3. Conèixer les tècniques emprades en aquestes disciplines car moltes d'elles apareixeran al llarg del desenvolupament del temari i es donaran per conegudes
4. Utilitzar a nivell d'usuari eines informàtiques bàsiques
5. Comprendre textos escrits en anglès

Objectius

La reproducció sexual en la majoria de les espècies va associada a un dimorfisme sexual i a la presència de cromosomes que determinen el sexe. El dimorfisme sexual s'aconsegueix mitjançant la participació de gens específics implicats en un desenvolupament sexual diferencial. Mutacions en aquests gens condicionen la diferenciació sexual i poden conduir a problemes reproductius. D'altra banda, la gametogènesi és un procés complex i altament regulat. Disfuncions o anomalies que afectin una o més de les etapes implicades en la formació d'espermatozoides o oòcits pot repercutir en la capacitat reproductiva dels individus afectes.

La contribució genètica a problemes de fertilitat és difícil de valorar. Avui dia coneixem genotips en els quals podem establir clarament el tipus d'alteració que produeixen i els seus efectes en la capacitat reproductiva dels individus afectes. Exceptuant algunes malalties (per exemple la fibrosi quística), aquests pacients no presenten característiques fenotípiques rellevants. En general, la manifestació fenotípica de la infertilitat d'origen genètic implica una reducció significativa de la quantitat de gàmetes formats, problemes en el desenvolupament de l'embrió i increments del risc d'avortaments espontanis.

En aquest context, els objectius formatius de l'assignatura es centraran en:

1. Avaluar les causes genètiques que condicionen la reproducció en l'espècie humana

2. Revisar les tècniques d'anàlisi genètica adreçades a la caracterització de gàmetes i embrions preimplantacionals

3. Determinar el risc de transmissió de la infertilitat de causa genètica

4. Revisar les bases de l'assessorament genètic reproductiu

Competències

- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Assumir un compromís ètic
- Definir la mutació i els seus tipus, i determinar els nivells de dany gènic, cromosòmic i genòmic en el material hereditari de qualsevol espècie, tant espontani com induït, i avaluar-ne les conseqüències.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Descriure les bases genètiques del desenvolupament i del control de l'expressió gènica.
- Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- 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.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.

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. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
5. Aplicar i assumir els principis bàsics en bioètica.
6. Assumir un compromís ètic
7. Descriure el fonament de les tècniques genètiques per a l'estudi i la prevenció de l'esterilitat i la infertilitat.
8. Descriure l'estructura i la variació del genoma humà des d'una perspectiva funcional i evolutiva.
9. Descriure les bases genètiques de la determinació i la diferenciació del sexe en humans.
10. Descriure les bases i el control genètic de la gametogènesi humana.
11. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
12. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
13. Explicar el càncer com un error dels mecanismes de control d'expressió gènica.
14. Fer assessorament genètic preconcepcional tenint en compte les seves implicacions ètiques i legals.
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. Reconèixer les anomalies genètiques de l'espermatoogènesi i l'ovogènesi relacionades amb un fenotip d'esterilitat.
17. Valorar la implicació de les anomalies genètiques com a causa d'infertilitat.

Continguts

BLOC I: FONAMENTS GENÈTICS DE LA REPRODUCCIÓ

Tema 1. Determinació i diferenciació del sexe en humans

Tema 2. Control genètic de la gametogènesi humana

BLOC II: BASES GENÈTIQUES DE LA INFERTILITAT

Tema 3. Bases genètiques de la infertilitat masculina

Tema 4. Bases genètiques de la infertilitat femenina

BLOC III: DIAGNÒSTIC GENÈTIC VINCULAT A LA REPRODUCCIÓ HUMANA ASSISTIDA

Tema 5. Introducció a les tècniques de reproducció humana assistida

Tema 6. Estudis genètics en la parella infèril

Tema 7. Diagnòstic genètic preimplantacional

Tema 8. Estudis genètics preconcepcionals en donants de gàmetes i parelles amb desig reproductiu

Metodologia

L'assignatura consta de classes teòriques i classes de problemes. A continuació es descriu l'organització i la metodologia docent que es seguirà en les activitats formatives.

Classes de Teoria

El contingut del programa de teoria l'explicarà el professor en forma de classes magistrals, amb suport audiovisual i amb foment de la participació activa dels estudiants mitjançant qüestions recíproques. Aquesta metodologia docent s'aplicarà en 22 sessions de 50 minuts de durada.

Les taules, figures i gràfiques utilitzades a classe estaran disponibles en format *pdf a l'aula Moddle de l'assignatura. Els alumnes també podran consultar els vídeos, les animacions i els enllaços a llocs web.

El seguiment del contingut del programa de teoria implica que l'alumnat consulti regularment els llibres i els articles de revisió seleccionats pel professor per tal de consolidar i clarificar els continguts explicats a classe. Els articles estaran disponibles al campus virtual en format *pdf.

Classes de Problemes

Aquesta metodologia d'aprenentatge té com objectius principals:

1. Iniciar a l'alumne en la resolució de diversos casos i experiments representatius que il·lustrin clarament els nous avanços en biologia i genètica de la reproducció.
2. Consolidar els conceptes i coneixements tractats en les classes de teoria, així com avaluar les implicacions que se'n deriven.
3. Iniciar l'alumnat en el mètode científic, tot treballant els objectius d'aprenentatge especialment relacionats amb el raonament, el judici crític les habilitats comunicatives.

En aquestes sessions els alumnes es dividiran en dos grups. L'alumne ha de consultar a quin grup pertany i assistir a les classes corresponents al grup assignat. Cada grup d'alumnes realitzarà durant el curs 4 sessions de 50 minuts de durada. Dins de cada grup els alumnes s'organitzaran en equips de treball de quatre a sis persones. La metodologia aplicada a l'aula consistirà en:

1. Els alumnes disposaran d'un llistat de problemes que hauran de resoldre de forma no presencial en els equips de treball establerts. Per a cadascuna de les sessions programades els alumnes hauran de treballar 3-4 problemes i elaborar un dossier resposta.
2. Abans cada sessió, seguint les normes indicades pel professor, cada equip de treball lliurarà un dossier resposta (un sol lliurament per equip). Posteriorment es discutiran i corregiran a classe, requerint la participació activa dels alumnes. Concretament, el professor demanarà a un membre a l'atzar dels diferents equips de treball que presenti la resolució d'un problema i l'expliqui a la resta d'alumnes. La

resolució del problema serà avaluada pel professor i la qualificació obtinguda serà aplicable a tots els membres de l'equip al que pertanyi l'alumne.

3. Al final de cada sessió el professor escollirà un problema a l'atzar, que serà corregit i avaluat pel professor a partir del dossier resposta. La qualificació obtinguda serà aplicable a tots els membres de l'equip de treball.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de Teoria	22	0,88	7, 9, 10, 14, 16, 17
Classes de problemes	4	0,16	4, 6, 12
Tipus: Autònomes			
Estudi individual	27	1,08	11
Resolució de problemes	16	0,64	4, 6, 11, 12

Avaluació

Per superar l'assignatura serà imprescindible obtenir una qualificació final igual o superior a 5 punts (sobre 10).

Examen escrit I i examen escrit II (avaluació individual)

Al llarg del semestre es realitzaran dues proves escrites (veure programació de l'assignatura) sobre els continguts teòrics de l'assignatura, que els alumnes hauran de respondre de manera individual. Aquestes proves constaran d'una sèrie de preguntes tipus test. L'objectiu és avaluar el domini dels conceptes i els coneixements tractats a classe i comprovar la correcció alhora d'aplicar-los i relacionar-los.

Cadascuna de les proves tindrà un pes del 40% sobre la nota final de l'assignatura. Els alumnes hauran d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana aritmètica d'ambdues proves de 4 punts (sobre 10) per poder aprovar l'assignatura.

Resolució de problemes (avaluació en grup)

La nota d'aquesta part s'aconseguirà fent la mitjana aritmètica de la suma de les notes obtingudes en els problemes lliurats per cada equip d'alumnes al llarg del curs (un problema per dossier) i de la resolució oral a classe. El professor vetllarà perquè durant el curs cada equip de treball hagi fet com a mínim una exposició. Un problema no lliurat o no resolt a classe es puntuarà amb un zero en el càlcul de la nota mitjana de l'equip. La valoració dels Problemes es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats.

La nota final serà compartida per tots els integrants de cada equip de treball i equivaldrà al 20% de la nota final de l'assignatura.

Examen de recuperació

Hi haurà un examen de recuperació de l'assignatura per aquells alumnes que no hagin superat la nota requerida als exàmens parcials d'avaluació dels continguts teòrics (mitjana de 4 sobre 10) o que no hagin assolit la nota mínima per aprovar l'assignatura (5 punts sobre 10).

Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Per a utilitzar la nota obtinguda de l'examen de recuperació en la nota final de l'assignatura, caldrà superar la qualificació de 4 sobre 10 en aquest examen.

Revisions d'exàmens

Les revisions d'examen es realitzaran en les dates proposades pel professorat.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen escrit I	40	2	0,08	1, 2, 3, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 13, 15, 16, 17
Examen escrit II	40	2	0,08	1, 2, 3, 4, 6, 7, 11, 12, 14, 15, 16, 17
Resolució problemes	20	2	0,08	1, 2, 3, 4, 11, 15

Bibliografia

No és fàcil trobar textos que pugui cobrir totalment tots els temes que es tractaran en l'assignatura. D'altra banda, els continguts de molts dels seus blocs conformen una disciplina nova i no acostuma a presentar-se en llibres. Com a textos bàsics de consulta i referència es proposen els següents llibres que cobreixen diversos aspectes de l'assignatura:

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.

Fausser 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.

Al llarg del curs es recomanarà bibliografia específica a mode d'articles de revisió.

Programari

Pel seguiment de l'assignatura l'alumnat haurà de consultar regularment documents en format pdf.