Universitat Autònoma de Barcelona

2023/2024

Genética

Código: 101963
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genètica	OB	1	2

Contacto

Nombre: Antoni Barbadilla Prados

Correo electrónico: antonio.barbadilla@uab.cat

Idiomas de los grupos

Puede consutarlo a través de este enlace. Para consultar el idioma necesitará introducir el CÓDIGO de la asignatura. Tenga en cuenta que la información es provisional hasta el 30 de noviembre del 2023.

Equipo docente

Javier Gutierrez Garcia

Cristian Valiente Gil

Prerrequisitos

- Los propios de los del acceso al grado.
- Es conveniente que el alumno repase los procesos básicos de la división celular de la asignatura de Biología Celular e Histología
- Los fundamentos de probabilidad que se han visto en la asignatura de Matemáticas, y conocer las distribuciones estadísticas binomial, de Poisson y normal.
- Para poder asistir a las sesiones de prácticas es necesario que el estudiante justifique 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 asignatura de Genética se imparte en el 1er curso del Grado de Genética (2° semestre). Es la primera asignatura con contenido específico de genética, y por eso se proporcionarán los fundamentos básicos de la transmisión hereditaria, es decir, como la información genética se transfiere entre generaciones tanto en los individuos como en las poblaciones. La genética molecular se verá muy brevemente, puesto que se tratará con profundidad en segundo curso. Los contenidos de esta asignatura incluyen la transmisión de cromosomas y genes, la elaboración de mapas genéticos, la mutación del material genético, la herencia de caracteres de variación continua, la genética de poblaciones, y las propiedades y características genéticas de los organismos modelo.

Cada clase de este curso quiere ser una oportunidad única para el encuentro con las nuevas y fascinantes ideas de la Genética. Desde el mismo principio se os quiere transmitir una visión general de los problemas y del alcance de esta Ciencia. Quiero motivaros, creando un interés y entusiasmo contagioso, promoviendo la indagación crítica y desarrollando la curiosidad por las cuestiones de la genética. Tenemos la suerte de que podemos hablar de la excitación y la vitalidad de esta ciencia de forma realista, sin la necesidad de fingir. La asignatura quiere ser una guía duradera, una referencia continua, a la que podáis recurrir mentalmente una y otra vez.

Desde el punto de vista del aprendizaje a adquirir, se pretende que los estudiantes comprendan el poder indagador del análisis genético, que ha abierto la puerta a muchos de los grandes descubrimientos de la Genética, y como esta potente herramienta metodológica se aplica en la genética actual. Los contenidos de la asignatura serán una referencia continua para el resto del grado, a los que el estudiante recurrirá una y otra vez. También se pretende adquirir una perspectiva histórica de los grandes hitos de la genética, desde los experimentos de Mendel hasta la secuenciación del genoma humano.

Como complemento a la formación presencial este curso dispone de una plataforma en línea de aprendizaje que implementa las nuevas y potentes tecnologías de aprendizaje y conocimiento (TAC) en el funcionamiento de la asignatura. Con este recurso se quiere facilitar el trabajo personalizado, el descubrimiento individual, la integración de diferentes fuentes de información, así como potenciar la originalidad y el desarrollo de capacidades innovadoras, todo ello con el objetivo último que el estudiante adquiera nuevas perspectivas para la construcción y comprensión de los conocimientos y las capacidades que requiere la formación de un genético profesional. Muchos de los ejercicios y tareas a realizar en el trascurso del curso enfatizan el carácter multidisciplinar de la Genética. Entre otras herramientas, el Portafolio en línea de los trabajos, tareas y actividades optativos o de creación propia del estudiante es un elemento del seguimiento y valoración del aprendizaje adquirido por el estudiante a lo largo del curso.

El objetivo formativo es que el estudiante adquiera una comprensión sólida de las bases y los mecanismos de la herencia y del método del análisis genético: que sea capaz de explicar e interpretar los principios de la transmisión de la información genética, hacer análisis de genealogías y aplicarlo al consejo genético, elaborar y trabajar con mapas genéticos, entender quees y como se mide la variación genética en las poblaciones, diseñar y obtener información relevante de experimentos genéticos e interpretar los resultados obtenidos. Las explicaciones se contextualizarán históricamente para que el estudiante visualice cómo se ha construido el edificio conceptual de la genética y pueda apreciar la trascendencia del momento actual de esta ciencia, vibrante y repleto de promesas y retos.

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.
- Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
- Capacidad de análisis y síntesis.
- Definir la mutación y sus tipos, y determinar los niveles de daño génico, cromosómico y genómico en el material hereditario de cualquier especie, tanto espontáneo como inducido, y evaluar sus consecuencias.
- Describir e interpretar los principios de la transmisión de la información genética a través de las generaciones.
- Elaborar y trabajar con mapas genéticos.
- Enunciar y valorar las propiedades biológicas y características genéticas de los organismos modelo de la genética.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.
- Percibir la importancia estratégica, industrial y económica, de la genética y genómica en las ciencias de la vida, la salud y la sociedad.

- Razonar críticamente.
- Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

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 de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
5. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
6. Describir e interpretar las reglas de transmisión de genes ligados.
7. Describir los distintos conceptos que relacionan el genotipo con el fenotipo.
8. Determinar la base genética de un carácter a partir de los patrones de herencia.
9. Elaborar mapas genéticos a partir de cruzamientos de dos y tres puntos.
10. Enunciar y evaluar propiedades biológicas y características genéticas de los organismos modelo de la genética.
11. Estimar los parámetros genéticos de un carácter a partir del cruzamiento de líneas.
12. Explicar e interpretar los experimentos de Mendel y las leyes de la herencia que se derivan.
13. Explicar la naturaleza de la variación genética, su origen y mantenimiento en poblaciones panmícticas.
14. Explicar que en el pasado se ha hecho un uso ilícito de la genética para fomentar ideologías racistas.
15. Identificar las variantes y anomalías cromosómicas.
16. Razonar críticamente.
17. Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
18. Sintetizar, a partir del avance histórico de la genética, una perspectiva del alcance actual y futuro de esta ciencia.
19. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Contenido

Contenidos teóricos (enlace a todas las presentaciones powerpoint de las clases teóricas)*

Parte I. Introducción

Tema 1: La ciencia de la genética. Conceptos fundamentales. El análisis genético. Los organismos modelo de la genética.

Parte II. Mendelismo

Tema 2: Principios mendelianos. Segregación equitativa y transmisión independiente. Tipos de herencia. Ejemplos de herencia mendeliana en humanos

Tema 3: Mitosis y meiosis. Teoría cromosómica de la herencia. ciclos biológicos

Tema 4: Herencia del sexo. Determinación del sexo. Herencia ligada al sexo. Herencia influida por el sexo. Herencia limitada a un sexo. Compensación de dosis.

Tema 5: Análisis de genealogías y consejo genético.

Tema 6: Extensiones del análisis mendeliano. Relaciones de dominancia. Alelismo múltiple. Alelo letal y gen esencial. Penetrancia y expresividad. Interacciones genotípicas. Epistasia. Genética bioquímica. Hipótesis un gen-una enzima. Prueba de complementación.

Parte III. Recombinación y mapas genéticos

Tema 7: Ligamento, entrecruzamiento y recombinación.

Tema 8: Mapas genéticos. Elaboración de mapas genéticos: cruce de dos puntos; cruce de tres puntos. Demostración citológica y nucleotídica del entrecruzamiento. Análisis de tétradas. Recombinación mitótica. Mapas en humanos.

Parte IV. Herencia cuantitativa y herencia no mendeliana

Tema 9: Herencia cuantitativa. Caracteres regulados por varios loci. Significado de la herencia poligénica. Heredabilidad. Medida de la heredabilidad.

Tema 10: Herencia no mendeliana. Herencia citoplasmática: mitocondrias, cloroplastos. Elementos genéticos transponibles.

Parte V. DNA y mutación

Tema 11: La doble hélice.

Tema 12: La mutación. Mutación espontánea y mutación inducida. Tipos de mutación. Reparación.

Tema 13: Cambios cromosómicos numéricos y estructurales. Deleciones y duplicaciones. Las inversiones y su significado. Traslocaciones. Variaciones en el número de cromosomas: euploidía y aneuploidía. Aneuploidía al hombre. Poliploidía: auto y alopoliploidía.

Parte VI. Genética de poblaciones

Tema 14: Genética de poblaciones. La población mendeliana. Frecuencias alélicas y genotípicas. Equilibrio Hardy-Weinberg. Cruces no aleatorios. Los factores de evolución: mutación, migración, deriva genética y selección natural

Seminarios y problemas

- Programa actividades
- Ejercicios
- Aula permanente

Contenidos de las prácticas

- Sesión 1. Introducción a la biología y morfología de Drosophila melanogaster (1 sesión)(Laboratorios Integrados)
- Sesión 2. Análisis de un mutante y asignación a su grupo de ligamiento (1 sesión)(Laboratorios Integrados)
- Sesión 3. Elaboración de un mapa genético de tres marcadores (1 sesión)(Laboratorios Integrados)
- Sesión 4. Observación de cromosomas y mutaciones (mutaciones alares por recombinación somática , alteraciones cromosómicas , micronúcleos)(1 sesión)(Laboratorios Integrados)

Horas asignadas

(30 horas Teoría, 15 horas seminarios, 13 horas Prácticas)

Metodología

La metodología docente incluye seis tipos de actividades: clases de teoría, resolución de problemas, sesiones de seminarios, clases prácticas, realización de actividades y tareas a través de esta plataforma *online* de aprendizaje y sesiones de tutoría. Este curso dispone además de una plataforma online de aprendizaje (http://genetica.uab.cat/genetica_genetica) que permite explotar la potencia comunicativa y de colaboración que ofrecen las tecnologías asociadas a la nube y la Web 2.0 para conseguir nuevas formas de trabajar, pensar y aprender la ciencia de la genética.

Clases teóricas: Clases para transmitir los conceptos básicos y la información necesaria para desarrollar un aprendizaje autónomo. Fomento de la participación activa de los estudiantes mediante el planteamiento de preguntas recíprocas. Apoyo de las clases de teoría con material multimedia (presentaciones PowerPoint, animaciones, quiz, páginas Webs y vídeos en línea) que estarán en disposición del alumno en la Web de recursos del curso o al Moodle UAB.

Problemas y aplicaciones de autoaprendizaje: Resolución y discusión de problemas trabajados previamente de forma autónoma por los estudiantes (los problemas se encuentran en el guión de problemas, en la página de ejercicios de la Web del curso y en la aplicación Moodle *Aula permanente de Genética*). Los estudiantes deben practicar con la herramienta Web de autoaprendizaje Aula permanente de Genética, que ha sido creada por profesores de la unidad de genética. Mediante una serie de pruebas, la aplicación permite evaluar los conocimientos adquiridos por el estudiante y hace una valoración tanto de su nivel de comprensión como de sus carencias. Finalmente, se aconseja a los aspectos que debe trabajar el estudiante. La participación activa en la resolución de problemas y la utilización de esta esta herramienta cuenta un 10% de la nota final. Grupos reducidos de 30 estudiantes.

Seminarios: Grupos reducidos de 30 estudiantes. Se seguirá un programa de actividades que se realizarán individualmente y/o en grupo que podrán presentarse de forma oral y/o escrita. El profesor plantea un tema de discusión o tarea a realizar que los estudiantes deben resolver con los recursos que se les pone a su disposición. Se discutirán temas actuales y trabajos clásicos de la genética (el trabajo de Mendel y el del descubrimiento de la doble hélice entre otros). Los trabajos siempre deberán estar acompañados de las referencias consultadas. En el caso de trabajos en grupos, se deberá especificar la contribución de cada uno (por ejemplo, "todos hemos contribuido por igual"). No se puede presentar de ninguna manera el trabajo de otro como trabajo propio. Cualquier fragmento de información que no ha sido elaborado por el alumno, es decir, que ha sido copiado literalmente de fuentes externas o de otros compañeros, se debe indicar explícitamente en el trabajo. Los estudiantes podrán participar en la valoración de los trabajos de sus compañeros (evaluaciónpor iguales). Los trabajos pueden ser obligatorios u optativos yse deberán subir preferiblemente en formato pdf en el portafolio correspondiente de la Web del curso. Se valorará principlamente la originalidad, la capacidad argumentativa, y la selección de las fuentes de información.

Prácticas: Prácticas de laboratorio en grupos reducidos de 20 alumnos. Se trabajará con la especie *Drosophila melanogaster* como paradigma de organismo modelo de la genética. Se realizará un mapa genético y visualización de mutantes fenotípicos y cromosómicos. Ver el apartado *Prácticas*. Los estudiantes disponen de un guión de prácticas que se encontrará en el campus virtual dentro del material de la asignatura. Hay que leer atentamente la parte correspondiente a cada sesión antes de iniciar la práctica con el fin de obtener el máximo aprovechamiento. Al final de cada sesión se hará una prueba de evaluación de la práctica.

Tutorías: Discusión y resolución de dudas/problemas por parte del profesor. Se harán individualmente o en grupos pequeños a acordar entre los alumnos y el profesor. Se recomienda hacer al menos una tutoría en grupo antes de cada uno de los exámenes para la resolución de dudas.

Plataforma online de aprendizaje: El entorno abierto, colaborativo y flexible que inaugura la tecnología Web 2.0 es un recurso sin igual para dinamizar el grupo estudiantes-profesores dentro y fuera del aula de clases. Este curso dispone de una plataforma Web de aprendizaje, un recurso que es un complemento a la formación presencial y con su uso se pretende quecada estudiante adopte un papel activo y personalizado en suaprendizaje de la genética y que a su vez pueda contribuir al aprendizaje colaborativo y/o cooperativo del conjunto de la clase. Esta plataforma de aprendizaje contiene herramientas de administración, comunicación, información, publicación, colaboración, actividades, ejercicios, autoría, autoevaluación, tutorización y un

portafolio del estudiante, entre otras. La Web 2.0 ha ampliado de modo radical e irreversible las formas de aprender y adquirir conocimientos de las nuevas generaciones nativas digitales. Sin renunciar al valor esencial, indiscutible e insustituible de la comunicación humana e interpersonal que tiene lugar en el aula docente, con la implementación de las nuevas tecnologías de aprendizaje y conocimiento (TAC) en el funcionamiento de esta asignatura de grado se quiere incorporar, sumar, las nuevas potencialidades educativas de la Web 2.0: facilitar el trabajo personalizado, potenciar el descubrimiento individual, la integración de diferentes fuentes de información, la originalidad y el desarrollo de capacidades innovadoras, con el objetivo último de que el estudiante pueda adquirir nuevas perspectivas de construcción y comprensión del conocimiento científico en general y del genético en particular. Entre otras herramientas, el Portafolio *on line* de los trabajos, tareas y actividades optativos propuestos o de creación propia del estudiante es un elemento de evaluación que muestra de un modo tangible el desempeño, el progreso, los logros y la comprensión que el alumno tiene o ha alcanzado en el transcurso de la asignatura.

(Dirección plataforma online de aprendizaje de la genética http://genetica.uab.cat/genetica_genetica)

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 teoría	30	1,2	4, 7, 6, 8, 9, 10, 12, 13, 15, 16, 17, 5, 19
Prácticas de laboratorio	12	0,48	4, 6, 8, 9, 13, 15, 16, 17, 5, 19
Seminarios y clases de problemas	14	0,56	4, 16, 17, 19
Tipo: Supervisadas			
Preparación de materiales	1	0,04	4, 16, 17, 19
Tutorías en grupo e individuales	6	0,24	4, 7, 6, 8, 9, 10, 12, 13, 15, 16, 17, 5, 19
Tipo: Autónomas			
Búsqueda bibliográfica	4	0,16	16, 19
Estudio	35	1,4	4, 16, 19
Lectura de textos	8	0,32	16, 19
Redacción de trabajos y elaboración de tareas del portafolio	14	0,56	4, 16, 17, 19
Resolución de problemas	20	0,8	4, 16, 17, 19

Evaluación

Las competencias de esta materia se valoran mediante evaluación continua, que incluye diferentes actividades: dos exámenes, un examen final de recuperación o de mejora de nota, pruebas escritas, resolución de problemas, trabajo de laboratorio y la actividad participativa en el aula.

El sistema de evaluación se organiza en 5 actividades de evaluación, cada una tiene asignada un peso específico en la calificación final:

- Evaluación de las prácticas de laboratorio: se evaluará la libreta de laboratorio y las respuestas a los cuestionarios del final de cada práctica. Peso global del 20%.
- Evaluación de la resolución de problemas y de la utilización de la herramienta "aula permanente de genética". Peso global del 10%.
- Evaluación de los trabajos, presentaciones y la participación en los seminarios: esta actividad tiene un peso global de 15%.
- Exámenes escritos: Dos exámenes parciales y un examen final de recuperación (o para mejorar de nota). Las pruebas son combinadas, y constan de preguntas de respuestas escritas, de resolución de problemas y de tipo test. Este apartado tendrá un peso global del 60%. El primer parcial tendrá un peso del 25% y el segundo de un 30% de la nota global. El peso de la segunda evaluación escrita es superior al de la primera por que incluye también los contenidos de la primera evaluación. Para aprobar la asignatura hay que alcanzar una nota mínima de 4,0 en cada uno de los exámenes y el promedio de las notas de ambos parciales debe ser >= 5,0. (Modelos de examen). 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 o módulo
- Evaluación del Portafolio *on line* de los trabajos, tareas y actividades optativos o de creación propia del estudiante. El portafolio del estudiante muestra de un modo tangible el desempeño y el progreso, los logros y la comprensión que el alumno tiene o ha alcanzado en el transcurso de la asignatura. Esa evaluación puede sumar hasta 1,0 puntos como máximo a la nota final.

Fórmula de ponderación de la nota final:

Nota final = [Exámenes (por parciales o final)] x 0,55 + (Problemas y Aula permanente) x 0,10 + (Actividad seminarios) x 0,15 + (Valoración prácticas) x 0,20 + Trabajos optativos subidos al portafolio (hasta 1,0 puntos máximo).

La asignatura se considera superada si la nota final es >= 5,0.

La nota final máxima que puede alcanzarse es 10.

Los alumnos que habiendo superado las pruebas parciales de teoría y / o problemas quieran mejorar su calificación podrán optar a presentarse a la prueba final de la totalidad de la materia o de uno de los parciales. Esta prueba será distinta a la de recuperación. La nota de la prueba final será la que prevalecerá.

No Presentado

El alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final

Evaluación única

El alumnado que se acoja a la evaluación única realizará una única prueba de síntesis en la que se evaluarán los contenidos de todo el programa de teoría de la asignatura. La prueba constará de preguntas teóricas y problemas y se realizará coincidiendo con la misma fecha fijada en calendario para la última prueba de evaluación continua.

Se aplicará el mismo sistema de evaluación que para la evaluación continua. La nota obtenida en esta prueba de síntesis supondrá el 55% de la nota final de la asignatura.

Las prácticas de laboratorio (PLAB), los seminarios y problemas (PAUL) se valoran de la misma forma que en la evaluación continua. La nota obtenida supondrá el 45% de la nota final de la asignatura (20% prácticas laboratorio, 15% actividades y trabajos de los seminarios y 10% resolver problemas y tests de genética).

El alumnado que se acoja a la evaluación única debe realizar las prácticas de laboratorio (PLAB) en sesiones presenciales y es requisito tenerlas aprobadas con un peso del 20% de la nota final de la asignatura.

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Cuestionarios de las prácticas de laboratorio (evaluación individual)	20%	0	0	4, 7, 6, 8, 9, 10, 12, 13, 15, 16, 17, 5, 19
Dos pruebas parciales a lo largo del curso (evaluación individual)	55% (25% y 30%)	4	0,16	1, 2, 3, 4, 7, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 5, 19
Evaluación del portafolio en línea de los trabajos optativos o de creación propia	Hasta un 10% adicional	0	0	1, 2, 3, 4, 16, 17, 5, 19
Participación y realización de las actividades programadas en los seminarios	15%	0	0	1, 2, 3, 4, 14, 16, 17, 18, 5, 19
Prueba final o de recuperación (evaluación individual)	60%	2	0,08	1, 2, 3, 4, 7, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 17, 5, 19
Resolución de problemas y uso de la herramienta Aula permanente de genética	10%	0	0	4, 7, 6, 8, 9, 12, 13, 16, 17, 5, 19

Bibliografía

Teoría:

- Pierce, B. A. (2016). Genética: Un enfoque conceptual. 5a Edición. Editorial Panamericana.
- Benito, C & Fco. Javier Espino (2013). Genética. Conceptos esenciales. Editorial Panamericana.
- Griffiths, A.J.F., S.R. Wessler, R.C. Lewontin & S.B. Carroll (2008). Genética (9a edición). McGraw-Hill/Interamericana.
- Moltó, M.D. & L. Pascual. (1999). Però, què és això de la genètica? Ed. Universitat de València.
- Pierce, B. A. (2011). Fundamentos de Genética: Conceptos y relaciones. Editorial Panamericana.
- Más bibliografía de Genética básica

Problemas:

- Benito C. 2015. 141 problemas de genética: Resueltos paso a paso. Editorial Síntesis. Madrid.
- Elrod, S. & Stansfield, W.D. 2002. Schaum´s Outline of Genetics. Fourth edition. Mc Graw-Hill, USA.
- Ménsua, J.L. 2003. Genetica.Problemas y ejercicios resueltos. Pearson Prentice Hall, Madrid.

Ensayo sobre la genética:

- Siddhartha, M. 2017. El Gen: una historia personal - Editorial debate.

Web del curso:

- Plataforma Web 2.0 para la docencia del curso http://genetica.uab.cat
- Aula permanente de genética http://genetica.uab.cat/aulagenetica

Software

Web del curso:

- Plataforma Web 2.0 complemento a la formación presencial http://genetica.uab.cat
- Aula permanente de genética http://genetica.uab.cat/aulagenetica
- Campus Virtual UAB - Asignatura Genética https://e-aules.uab.cat/2021-22/course/view.php?id=41822