

**Genètica**

Codi: 102674

Crèdits: 3

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2502445 Veterinària	OB	2	2

### Professor/a de contacte

Nom: Josep Maria Folch Albareda

Correu electrònic: josepmaria.folch@uab.cat

### Idiomes dels grups

Podeu accedir-hi des d'aquest [enllaç](#). Per consultar l'idioma us caldrà introduir el CODI de l'assignatura. Tingueu en compte que la informació és provisional fins a 30 de novembre de 2023.

### Equip docent

Josep Maria Folch Albareda

Marcelo Amills Eras

### Prerequisits

Tot i que no hi ha prerequisits oficials, és convenient que l'estudiant repassi els continguts bàsics de Biologia i de Bioquímica.

### Objectius

Es tracta d'una assignatura de segon curs del grau de Veterinària, de caràcter bàsic i en la que l'estudiant haurà d'adquirir els coneixements teòrics i pràctics que li permetin entendre l'organització i estructura del genoma en procariotes i eucariotes, els mecanismes d'expressió gènica i la seva regulació a nivell transcripcional i post-transcripcional, així com conèixer les diferents fonts de variació genètica, des de les mutacions nucleotídiques puntuals fins a les reordenacions cromosòmiques, i el seu impacte sobre diversos fenotips d'interès veterinari. L'estudiant també es familiaritzarà amb diverses tècniques d'anàlisi del genoma i de la variabilitat genètica.

Els objectius formatius concrets són:

- Familiaritzar-se amb els conceptes bàsics de la Genètica.
- Conèixer els mecanismes que regulen l'expressió gènica
- Comprendre com es produeix la transmissió de caràcters fenotípics a la descendència.
- Entendre els processos a través dels quals els factors genètics i ambientals afecten a la variació fenotípica i a les diverses patologies pròpies de les espècies domèstiques
- Conèixer les tècniques i mètodes de la Genètica Molecular i la Genòmica Estructural i Funcional.

## Competències

- Comunicar la informació obtinguda durant l'exercici professional de manera fluïda, oralment i per escrit, amb altres col·legues, autoritats i la societat en general.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen les bases físiques, químiques i moleculars dels principals processos que tenen lloc a l'organisme animal.

## Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar la base cromosòmica de l'herència i el concepte de lligament entre gens.
2. Aplicar les tècniques moleculars emprades en l'anàlisi del genoma (construcció de mapes i genotipat de polimorfismes).
3. Avaluar l'efecte que tenen les mutacions i reordenacions cromosòmiques sobre l'aparició de diferents patologies en espècies domèstiques.
4. Comunicar la informació obtinguda durant l'exercici professional de manera fluïda, oralment i per escrit, amb altres col·legues, autoritats i la societat en general.
5. Descriure els processos que regulen l'expressió dels gens en procariotes i eucariotes.
6. Interpretar els patrons d'herència dels caràcters mendelians i complexos.
7. Interpretar les interaccions intra locus i entre gens.

## Continguts

El contingut global d'aquesta assignatura consta de sis blocs teòrics:

Bloc 1. Organització i estructura del material hereditari.

Bloc 2. Expressió gènica.

Bloc 3. Transmissió del material hereditari.

Bloc 4. Variació genètica.

Bloc 5. Anàlisi del genoma i les seves aplicacions.

Bloc 6. Immunogenètica i heredopatologia.

Així mateix, l'estudiant es familiaritzarà amb la resolució de problemes de Genètica mitjançant una aproximació basada en l'autoaprenentatge. Aquesta part de l'assignatura constarà de tres blocs temàtics

Bloc A. Problemes de Genètica Mendeliana

Bloc B. Problemes de Genètica Molecular.

Bloc C. Problemes de Lligament

## Metodologia

La metodologia docent que s'emprarà durant tot el procés d'aprenentatge es basa fonamentalment en el treball de l'estudiant, i el professorat s'encarregarà d'orientar-lo i guiar-lo a través d'aquest procés. D'acord amb els objectius docents de l'assignatura, les activitats formatives que es duran a terme són:

- Classes magistrals: Amb aquestes classes, l'estudiant adquireix els coneixements científic-tècnics bàsics de l'assignatura que ha de complementar amb l'estudi dels conceptes explicats pel professorat.

- Autoaprenentatge-Resolució de problemes: Es facilitarà al alumnat una àmplia col·lecció de problemes resolts on s'explica, de forma molt detallada i didàctica, la manera d'abordar-los i resoldre'ls. Aquesta eina permetrà a l'estudiant familiaritzar-se, de manera autònoma però guiada, amb aquesta vessant més pràctica de l'assignatura.

- Autoaprenentatge-Treball en grup: Aquesta activitat pretén fomentar el treball en grup, així com potenciar la capacitat d'emprar recursos informàtics per resoldre qüestions de tipus biològic. Es proporcionarà a l'estudiant un qüestionari amb un seguit de preguntes relacionades amb l'anàlisi bioinformàtic de dades genètiques (cerca de dades, anàlisi *in silico* de seqüències, navegació a través de bases de dades genètiques etc.). Igualment, a l'estudiant se li proporcionarà informació que l'ajudarà a familiaritzar-se amb les eines bioinformàtiques que necessita usar per resoldre el qüestionari. Per exemple, si es demana construir un mapa de restricció d'una seqüència de DNA, s'indicarà on trobar l'eina bioinformàtica *online* per realitzar aquesta tasca i també s'explicarà algunes nocions generals sobre el seu maneig. El treball es realitzarà en grups de 4 estudiants.

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 magistrals	25	1	1, 2, 3, 5, 6, 7
Tipus: Autònomes			
Estudi autònom	24	0,96	1, 2, 3, 5, 6, 7
Resolució de problemes	17	0,68	1, 3, 6, 7
Treball sobre Recursos Bioinformàtics	5	0,2	2, 4

## Avaluació

### Avaluació continuada

L'avaluació serà individual i es realitzarà de forma continuada en el context de les diferents activitats formatives que s'han programat. Es realitzarà un únic examen teòric-pràctic que inclourà dues activitats d'avaluació independents. La primera activitat correspondrà a l'avaluació dels blocs de teoria 1,2 i 3 i del bloc de problemes A mitjançant una prova de tipus test i representarà el 40% de la nota final de l'assignatura. La segona activitat d'avaluació consistirà en l'avaluació dels blocs de teoria 4,5, i 6 i els blocs B i C de problemes mitjançant una prova de tipus test i representarà el 45% de la nota final de l'assignatura. Els alumnes/ les alumnes que hagin suspès alguna (o totes dues) activitats d'avaluació podran recuperar-la/recuperar-les en un examen de recuperació. També podran presentar-se a la recuperació les/els estudiants que havent aprovat l'examen vulguin millorar la nota obtinguda, però en aquest cas la presentació de l'estudiant a l'examen de recuperació comportarà la renúncia a la qualificació obtinguda prèviament.

Així mateix, es realitzarà un treball, en grups de 4 estudiants, consistent en respondre un seguit de preguntes relacionades amb l'anàlisi de seqüències de DNA i amb la caracterització estructural del genoma. La

realització d'aquest treball implicarà la utilització d'una àmplia varietat d'eines bioinformàtiques així com consultar diverses bases de dades relacionades amb la Genòmica Estructural. La nota del treball no serà recuperable. En el cas de que una alumna / un alumne suspengui l'assignatura, se li guardarà la nota del treball pel següent curs, encara que podrà refer-lo si desitja augmentar-la (això comportarà la renúncia a la qualificació obtinguda prèviament)

Tal com s'ha dit, la qualificació obtinguda a la primera activitat d'avaluació de l'examen teòrico-pràctic constituirà un 40% de la nota global i l'obtinguda a la segona un 45%. La qualificació del treball constituirà un 15% de la nota global. Les qualificacions obtingudes a les dues activitats d'avaluació de l'examen teòrico-pràctic seran promediabls quan s'assoleixi, com a mínim, una nota igual o superior a 4. En el cas de no assolir aquest llindar (ja sigui en una de les activitats o en totes dues), la qualificació global de l'assignatura serà de suspens. La nota global màxima serà de 10 punts. Quan la nota global sigui inferior a 10 punts, podrà ser bonificada (fins a un màxim de 1.5 punts i en les condicions que indiqui el professor responsable) en funció de l'actitud de l'estudiant davant de l'assignatura, la participació a classe i el nivell d'assoliment. La nota mínima per aprovar l'assignatura serà de 5 punts sobre un màxim de 10 punts.

L'alumnat tindrà l'oportunitat de revisar les qualificacions dels exàmens i el treball en el dia/hora/lloc assenyalats pel professorat responsable al Campus Virtual.

No avaluable: Es considerarà que un/una estudiant no és avaluable si ha participat en activitats d'avaluació que representin  $\leq 15\%$  de la nota final.

#### Avaluació única

L'avaluació única segueix el mateix programa que l'avaluació continuada, consisteix en un únic examen teòrico-pràctic que inclourà dues activitats d'avaluació independents que es farà el mateix dia, hora i lloc que en l'avaluació continuada de l'assignatura. La primera activitat d'avaluació de l'examen teòrico-pràctic constituirà un 40% de la nota global i l'obtinguda a la segona un 45%.

El lliurament del treball seguirà el mateix procediment que a l'avaluació continuada i s'entregarà el dia del examen teòrico-pràctic. Aquest examen representa un 15% de la nota global.

L'avaluació única es podrà recuperar el dia fixat per la recuperació de l'assignatura.

### Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen teòrico-pràctic: Teoria (blocs 1-3) i Problemes (bloc A)	40%	2	0,08	1, 5, 6, 7
Examen teòrico-pràctic: Teoria (blocs 4-6) i Problemes (blocs B i C)	45%	2	0,08	2, 3
Treball	15%	0	0	2, 4

### Bibliografia

Llibres de text

#### ***Bibliografia més rellevant:***

Brown T.A. (2017). Genomes 4. Garland Science; Edició: 4. Anglès. Versió online de accés lliure: 2nd edition <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21128/>

Krebs J.E., Goldstein E.S., Kilpatrick S.T. (2017). Lewin's GENES XII. Jones & Bartlett Learning; Edició: 12. Anglès.

Krebs J.E., Goldstein E.S., Kilpatrick S.T. (2012). Lewin. Genes. Ed. Panamericana. Castellà.

Nicholas F.W. (2009). Introduction to Veterinary Genetics. Blackwell Publishing. Anglès.

Nickle & Barrette-Ng. Open Genetics. Book Online:

[https://bio.libretexts.org/Bookshelves/Genetics/Book%3A\\_Online\\_Open\\_Genetics\\_\(Nickle\\_and\\_Barrette-Ng\)](https://bio.libretexts.org/Bookshelves/Genetics/Book%3A_Online_Open_Genetics_(Nickle_and_Barrette-Ng))

Pierce B. A. (2016). Genetics: A Conceptual Approach. WH Freeman; Edición: 6th ed. Anglès.

Pierce B. A. (2015). Genética. Un enfoque conceptual 5ª ed. Panamericana. Castellà.

Genètica per espècies:

PIPER L. & RUVINSKY A. (1997). The Genetics of Sheep. CABI Publishing.

ROTHSCHILD M. F. & RUVINSKY A. (2011). The Genetics of the Pig. CABI Publishing.

FRIES R. & RUVINSKY A. (1999). The Genetics of Cattle. CABI Publishing.

BOWLING A. T. & RUVINSKY A. (2000). The Genetics of the Horse. CABI Publishing.

RUVINSKY A. & SAMPSON A. J. (2012). The Genetics of the Dog. CABI Publishing.

Webs:

Online Mendelian Inheritance in Animals - <http://omia.angis.org.au/>

Inherited Diseases Database in Dogs - <http://www.vet.cam.ac.uk/idid/>

Canine Inherited Disorders Database - <http://www.upei.ca/~cidd/intro.htm>

National Center of Biotechnology - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

Ensembl - <http://www.ensembl.org/index.html>

Bovine Genome Database - <http://genomes.arc.georgetown.edu/drupal/bovine/>

## **Programari**

National Center for Biotechnology Information (NCBI): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Webcutter: <http://heimanlab.com/cut2.html>

Translate: <https://web.expasy.org/translate/>

Nucleotide Blast (<https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi>)