Universitat Autònoma de Barcelona

2023/2024

Genética y Reproducción

Código: 104120
Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

Contacto

Nombre: Juan Blanco Rodriguez

Correo electrónico: joan.blanco@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.

Prerrequisitos

Para garantizar un buen seguimiento de la materia por parte del alumnado y el logro de los resultados de aprendizaje planteados, se recomienda:

1. Conocer y comprender los fundamentos básicos de las asignaturas de primero: "Biología Celular e Histología" y "Genética".
2. Conocer y comprender los fundamentos básicos de la asignatura de segundo: "Citogenética".
3. Familiarizarse con las técnicas empleadas en estas disciplinas, ya que muchas de ellas se presentarán a lo largo del desarrollo del temario y se darán por conocidas.

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 afectos. 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 afectos. Hasta la fecha, se ha establecido la relación entre varias alteraciones del genotipo y su efecto sobre la capacidad reproductiva de los individuos. 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

- 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 los conocimientos teóricos a la práctica.
- Asumir un compromiso ético.
- 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.
- Desarrollar el aprendizaje autónomo.
- Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
- Describir las bases genéticas del desarrollo y del control de la expresión génica.
- Diseñar experimentos e interpretar los resultados.
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- 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.
- Realizar diagnósticos y asesoramientos genéticos, considerando los dilemas éticos y legales.

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 los conocimientos teóricos a la práctica.
5. Aplicar y asumir los principios básicos en bioética.
6. Asumir un compromiso ético.
7. Desarrollar el aprendizaje autónomo.
8. Describir el fundamento de las técnicas genéticas para el estudio y prevención de la esterilidad e infertilidad.
9. Describir la estructura y variación del genoma humano desde una perspectiva funcional y evolutiva.
10. Describir las bases genéticas de la determinación y diferenciación del sexo en humanos.
11. Describir las bases y el control genético de la gametogénesis humana.
12. Diseñar experimentos e interpretar los resultados.
13. Explicar el cáncer como un fallo de los mecanismos de control de expresión génica.
14. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
15. Realizar asesoramiento genético preconcepcional teniendo en cuenta sus implicaciones ético-legales.
16. Reconocer las anomalías genéticas de la espermatogénesis y ovogénesis relacionadas con un fenotipo de esterilidad.
17. 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 lo explicará el profesor en 22 sesiones de 50 minutos con apoyo audiovisual y fomentando la participación activa del alumnado. Las tablas, figuras y gráficos utilizados en las sesiones estarán disponibles en formato pdf en el aula Moodle de la asignatura. El alumnado también tendrá acceso a través de esta plataforma a videos, animaciones y sitios web recomendados y recibirá bibliografía detallada de cada tema que deberá consultar para consolidar las clases teóricas y para el estudio personal de los temas explicados.

Clases de problemas

El alumnado se organizará en grupos de cuatro y deberá 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. El alumnado dispondrá de una lista de problemas para resolver de antemano.
2. Para cada una de las sesiones programadas, el alumnado trabajará entre 3 y 4 problemas y preparará un dosier respuesta.
3. Antes de cada sesión, cada equipo entregará el dossier de respuesta (una entrega grupal) en el espacio habilitado en el aula Moodle de la asignatura.
4. Los problemas se resolverán en el aula el día asignado en el calendario de la asignatura. El profesor eligirá un estudiante que deberá realizar una presentación oral al resto del alumnado.
5. 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/a.
6. Al final de cada sesión, el profesor escogerá y puntuará un problema del dossier.La calificación obtenida se aplicará a todos los miembros del equipo de trabajo y contribuirá a la nota final de esta actividad.

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 teoria	22	0,88	8, 10, 11, 15, 16, 17
Clases problemas	4	0,16	4, 6, 12
Tipo: Autónomas			
Estudio individual	27	1,08	7
Resolución de problemas	16	0,64	4, 6, 7, 12

Evaluación

Para aprobar la asignatura será imprescindible obtener una calificación final igual o superior a 5 puntos sobre 10 a partir de las contribuciones de las diferentes actividades de evaluación. Además, los estudiantes deberán obtener una calificación mínima en el promedio de los dos exámenes escritos igual o superior a 4 puntos sobre 10.

Examen escrito I y examen escrito II (evaluación individual)

A lo largo del semestre se realizarán dos pruebas escritas (consultar la programación de la asignatura) sobre los contenidos teóricos de la asignatura, que el alumnado deberá responder de manera individual. Las pruebas consistirán en preguntas tipo test que tendrán como finalidad evaluar el dominio de los conceptos y conocimientos tratados en clase, así como comprobar su correcta aplicación y relación. Cada una de las pruebas tendrá un peso del 40% sobre la calificación final de la asignatura. Los alumnos/as deberán obtener una calificación mínima en el promedio 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 obtendrá a través del promedio de las notas obtenidas por cada grupo de estudiantes a lo largo del curso (un problema por dossier) y de la resolución oral en clase. El profesor se asegurará de que cada grupo realice al menos una exposición durante el curso. Un problema no entregado o no resuelto en clase se puntuará con un cero en el cálculo de la nota promedio del grupo. La valoración de los problemas se realizará teniendo en cuenta la corrección en la respuesta, la formulación y la interpretación de los resultados. La nota final será compartida por todos los miembros de cada grupo y equivaldrá al 20% de lacalificación final.

Examen de recuperación

Habrá un examen de recuperación para aquellos estudiantes que no hayan superado la nota requerida en los exámenes parciales de evaluación de los contenidos teóricos (promedio de 4 sobre 10) o que no hayan alcanzado la calificación mínima para aprobar la asignatura (5 puntos sobre 10). Para participar en la recuperación, los estudiantes deben haber sido previamente evaluados en un conjunto de actividades cuyo peso equivalga como mínimo a dos tercios de la calificación total de la asignatura. Por lo tanto, los estudiantes obtendrán 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 la calificación final de la asignatura, será necesario superar la calificación de 4 sobre 10 en dicho examen.

Evaluación única

El alumnado podrá evaluarse de los contenidos teóricos de la asignatura mediante un único examen escrito (evaluación individual), el cual tendrá un peso del 80% sobre la nota final. El 20% restante se basará en la resolución de problemas, los cuales se evaluarán de manera continua durante el curso (ver apartado anterior). Este examen será de la misma tipología que los dos exámenes programados para la evaluación continua de los contenidos teóricos. Se realizará en la misma fecha establecida en el calendario para el examen escrito II y se aplicará el mismo sistema de recuperación que para la evaluación continuada.

Los estudiantes que opten por esta modalidad deberán comunicarlo al profesor responsable de la asignatura antes del primer día laborable del mes de octubre.

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Examen escrito I	40	2	0,08	1, 2, 3, 5, 8, 9, 10, 11, 7, 13, 14, 16, 17
Examen escrito II	40	2	0,08	1, 2, 3, 4, 6, 8, 7, 12, 15, 14, 16, 17
Solución de problemas	20	2	0,08	1, 2, 3, 4, 7, 14

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 recomedará bibliografia especializada a partir de artículos de revisión relacionados con la materia.

Software

No aplicable