Universitat Autònoma de Barcelona

2023/2024

Genética Humana

Código: 106687
Créditos ECTS: 5

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OB	2	1

Contacto

Nombre: Jordi Camps Polo

Correo electrónico: jordi.camps@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

Pere Puig Rosell

Marina Rodriguez Muñoz

Maria Angels Rigola Tor

Javier del Rey Azpiri

Maria Terradas Ill

Keyvan Torabi Asensio

Prerrequisitos

Es aconsejable que el alumnado tengan un buen conocimiento de inglés, ya que muchas de las fuentes de información de esta materia se encuentran en este idioma.

Es conveniente que el alumnado haya alcanzado unas competencias básicas en Biología Celular, Bioquímica y Biología Molecular.

Es conveniente que el alumnado conozca los principios básicos de la Genética.

Objetivos y contextualización

La asignatura se programa en el segundo curso del grado de Medicina. Su objetivo general es dar al alumnado toda la información necesaria que le permitirá adquirir el conocimiento sobre la organización, función y regulación de los genes en condiciones de normalidad y le capacitará para entender los mecanismos implicados en las enfermedades de base genética.

El alumnado adquirirá conocimientos avanzados sobre genoma humano, epigenética y regulación de la expresión génica, mutación y reparación del ADN, farmacogenómica, genética forense, genética del desarrollo, patrones de herencia, citogenética, enfermedades raras, genética del cáncer y genética de poblaciones.

Competencias

- Comunicarse de manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación.
- Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
- Demostrar que comprende la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades.
- Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético.
- Demostrar que comprende los mecanismos de las alteraciones de la estructura y de la función de los aparatos y sistemas del organismo en situación de enfermedad.
- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
- Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
- Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnosis y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas.
- Reconocer los determinantes de la salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo, el estilo de vida, la demografía, los factores ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.
- Valorar críticamente y utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.

Resultados de aprendizaje

1. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de genética.
2. Comprender textos científicos y elaborar trabajos de revisión sobre Genética Humana y enfermedades genéticas.
3. Comunicarse de manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación.
4. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
5. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
6. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
7. Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
8. Describir las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias.
9. Describir las bases moleculares de la mutación y reparación del DNA.
10. Explicar la importancia de la investigación en el campo de la genética.
11. Explicar los mecanismos de transmisión del material genético.
12. Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
13. Identificar la distribución de enfermedades de base genética en una población determinada teniendo en cuenta su origen.
14. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
15. Identificar las bases genéticas del desarrollo humano.
16. Identificar los conceptos y el lenguaje genético y consultar la literatura científica del ámbito de la genética humana.
17. Identificar los factores epigenéticos implicados en el control de la expresión génica.
18. Interpretar los resultados de un proyecto científico.
19. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la genética.

20. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.

Contenido

Contenidos de la asignatura (por temas)

I. Genoma humano
1. Genoma humano I
2. Genoma humano II

II. Citogenética
3. El cromosoma normal humano
4. Anomalías cromosómicas numéricas
5. Alteraciones cromosómicas estructurales desequilibradas
6. Alteraciones cromosómicas estructurales equilibradas

III. Patrones de herencia
7. Herencia autosómica
8. Herencia ligada al sexo
9. Herencia multifactorial
10. Herencia mitocondrial

IV. Expresión génica
11. Control de la expresión génica
12. Epigenética
13. Variabilidad en la expresión génica

V. Mutación y reparación del DNA
14. Bases moleculares de la mutación
15. Mutaciones por expansión de nucleótidos
16. Mecanismos de reparación del DNA
17. Farmacogenómica

VI. Genética del desarrollo normal y disfuncional
18. Impronta genómica
19. Síndromes de microduplicación/deleción. Enfermedades raras
20. Diagnóstico pre-natal y pre-implantacional
21. Genética de transtornos metabólicos y endocrinos
22. Bases genéticas de enfermedades mentales
23. Genes de control del desarrollo embrionario

VII. Genética y genómica del cáncer
24. Genética del cáncer I
25. Genética del cáncer II

Bloques detallados distribuidos por temas

I-1. Genoma humano I: características generales, genes codificadores de proteínas, genes de ARN no codificantes, splicing, transcripción del genoma.
I-2. Genoma humano II: elementos repetitivos, elementos reguladores, variabilidad del genoma.

II-3. El cromosoma humano normal: estructura del cromosoma, centrómeros, telómeros, identificación cromosómica, el cariotipo, mecanismos de segregación cromosómica.
II-4. Anomalías cromosómicas numéricas: poliploidías; aneuploidías: origen y consecuencias; individuos mosaicos, trisomías y monosomías viables en la especie humana, bases moleculares de los síndromes de

Down y de Turner.
II-5. Alteraciones cromosómicas estructurales desequilibradas: origen, deleciones, duplicaciones, cromosomas en anillo, isocromosomas, efectos fenotípicos, nomenclatura.
II-6. Alteraciones cromosómicas estructurales equilibradas: inversiones pericéntricas y paracéntricas: origen, riesgo de anomalías en la descendencia; translocaciones recíprocas: origen, portadores equilibrados y riesgo de anomalías en la descendencia; translocaciones robertsonianas: origen, portadores equilibrados y riesgo de anomalías en la descendencia; fenotipo de las anomalías estructurales equilibradas.

III-7. Herencia autosómica: detección de enfermedades génicas en la práctica médica, características y patrón de transmisión de la herencia autosómica dominante, características y patrón de transmisión de la herencia autosómica recesiva, detección de los heterocigotos en la población.
III-8. Herencia ligada al sexo: herencia ligada al cromosoma X recesiva y dominante, herencia ligada al cromosoma Y.
III-9. Herencia multifactorial: heredabilidad, búsqueda de genes candidatos, base genética y ambiental, caracteres normales de variabilidad continua, alteraciones multifactoriales con umbral, enfermedades comunes que afectan a la población adulta.
III-10. Herencia mitocondrial: ADN mitocondrial, características de la herencia mitocondrial, patrón de transmisión de alteraciones mitocondriales, enfermedades mitocondriales.

IV-11. Expresión génica: mecanismos de control y regulación de la expresión génica, microARN y lncARN, edición del ARN.
IV-12. Epigenética: factores epigenéticos, modificación del ADN, modificación de histonas, inactivación del cromosoma X.
IV-13. Variabilidad en la expresión génica: relaciones genotipo-fenotipo, alelomorfismo múltiple, fenotipo de los heterocigotos, penetrancia reducida, expresividad variable, pleiotropía, heterogénea.

V-14. Bases moleculares de la mutación: concepto y tipos de mutaciones, mutaciones de secuencia, mutaciones estructurales, mutaciones cromosómicas, nomenclatura de las mutaciones, agentes mutágenos.
V-15. Mutaciones por expansión de nucleótidos: mecansimas moleculares, expansión de trinucleótidos, ejemplos de enfermedades asociadas.
V-16. Reparación del ADN: respuesta celular al daño genético, principales mecanismos de reparación del ADN, enfermedades asociadas a errores en la reparación del ADN.
V-17. Farmacogenómica: respuesta a fármacos, polimorfismos de moléculas metabolizadoras, transportadores y receptores de fármacos, dianas farmacológicas.

VI-18. Impronta genómica: concepto, genes y regiones cromosómicas improntadas, alteraciones influidas por la impronta.
VI-19. Bases genéticas de los sndromes de microduplicación/deleción y las enfermedades raras: definición y características, ejemplos, consejo genético, análisis genético.
VI-20. Diagnóstico pre-natal y pre-implantacional: técnicas de diagnóstico pre-natal y pre-implantacional, guías clínicas, casos ejemplo.
VI-21. Genética de los trastornos metabólicos y endocrinos: alteraciones moleculares en el desarrollo y en la función del sistema metabólico y endocrino. Tipo de diabetes.
VI-22. Bases genéticas de enfermedades mentales: de origen genético, enfermedad de Parkinson, herramientas para la detección precoz, bases genéticas de trastornos de laconducta, enfermedad de Alzheimer.
V-I23. Genes de control del desarrollo embrionario: características generales, factores de transcripción y moléculas señal, genes HOX.

VII-24. Genética del cáncer I: oncogenes y genes supresores de tumores, tipos de cáncer, acumulación de mutaciones somáticas en la célula tumoral, alteraciones genómicas y cáncer.
VII-25. Genética del cáncer II: modelos de carcinogénesis, tumores sólidos, neoplasias hematológicas.

Contenido de los SEMINARIOS:

Seminario 1: Fundamentos de las tecnologías del DNA
Seminario 2: Terapia génica
Seminario 3: Identificación genética y genética forense
Seminario 4: Genéticade poblaciones

Seminario 5: Aplicación de la genética en el laboratorio clínico
Seminario 6: Consejo genético
Seminario 7: Síndromes hereditarios del cáncer

Contenido de las PRÁCTICAS DE LABORATORIO:

PLAB1: Análisis del cariotipo humano normal y alterado
PLAB2: Identificación de polimorfismos mediante técnicas de genética molecular
PLAB3: Interpretación de varinates genómicas de secuencia y estructurales

Metodología

Clases teóricas: 25 sesiones. Exposición sistematizada del temario de la asignatura, dando relevancia a los conceptos más importantes. El alumnado adquiere los conocimientos científicos básicos de la asignatura en las clases de teoría, que complementará con el estudio personal de los temas expuestos y en metodologías de aprendizaje basado en problemas. Se podrá encontrar un resumen del material utilizado en clase en el Campus Virtual y/o en el Moodle antes o después de la clase.
Seminarios: 7 sesiones. Exposición, en grupos reducidos, de temas relevantes de la asignatura así como casos clínicos. Esta metodología permitirá que el alumnado repase los temas más importantes o más básicos, necesarios para la comprensión de la asignatura.
Prácticas de aula (problemas): 4 sesiones. Exposición y resolución de casos y problemas de genética presentados por el profesorado.
Prácticas de laboratorio: 3 sesiones. Exposición y aplicación de las diferentes técnicas utilizadas en la citogenética básica y molecular, interpretación de varinates de secuencia y estructurales, y su aplicabilidad clínica.

NOTA IMPORTANTE: Previamente a la realización de las prácticas de laboratorio, los alumnos tendrán que haber completado la prueba que acredita el conocimiento del contenido del manual de prevención de riesgos y subirla al Campus Virtual y/o Moodle. Son requisitos imprescindibles para poder realizar las prácticas1 y 2 llevar bata de laboratorio y mostrar al profesor/a una copia firmada de la prueba de prevención de riesgos.

NOTA IMPORTANTE: *La metodología docente propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.*

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			
PRÁCTICAS DE AULA (PAUL)	4	0,16	1, 2, 3, 5, 6, 8, 11, 12, 16, 13, 14, 19
PRÁCTICAS DE LABORATORIO (PLAB)	11	0,44	1, 4, 5, 6, 16, 14
SEMINARIOS (SEM)	7	0,28	1, 4, 7, 8, 11, 10, 12, 13, 14, 19
TEORÍA (TE)	25	1	1, 4, 7, 8, 9, 11, 10, 17, 13, 14, 15
Tipo: Supervisadas			

TUTORÍAS	14	0,56	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 16, 17, 14, 19
Tipo: Autónomas			
ELABORACIÓN DE TRABAJOS	12	0,48	5, 10, 12, 19
LECTURA DE ARTÍCULOS / INFORMES DE INTERÉS	22	0,88	1, 8, 10, 13, 19
LECTURA DE ARTÍCULOS / INFORMES DE INTERÉS	22	0,88	1, 10, 12, 19

Evaluación

Evaluación

A. Las competencias adquiridas en las clases de teoría, seminarios y prácticas de aula (o problemas de genética) de esta asignatura se evaluarán de la siguiente manera:

1. Evaluación continua: se dividirá en dos exámenes parciales:

Primer parcial:

• Prueba objetiva de elección múltiple de los conocimientos adquiridos en las clases de teoría (temas 1-13) y seminarios 1-3. Esta prueba se debe superar con una nota de 5 o superior. Esta prueba corresponde al 35% de la nota final de la asignatura.

Segundo parcial:

• Prueba objetiva de elección múltiple de los conocimientos adquiridos en las clases de teoría (temas 14-25) y seminarios 4-7. Esta prueba se debe superar con una nota de 5 o superior. Esta prueba corresponde al 35% de la nota final de la asignatura.

• Prueba objetiva escrita de preguntas relacionadas con las prácticas de aula. Esta prueba corresponde al 10% de la nota final de la asignatura.

2. Examen de recuperación: se podrán presentar al examen final los alumnos que se encuentren en las siguientes situaciones:

• El alumnado que haya obtenido una calificación inferior a 5 de la parte de teoría y seminarios en cualquiera de los dos parciales.

• El alumnado que haya obtenido una calificación igual o superior a 5 de la parte de teoría y seminarios en ambas pruebas parciales pero no tengan aprobada la asignatura.

• El alumnado que quiera subirnota de uno o de los dos parciales, o bien de la parte de prácticas de aula o problemas. Se mantendrá la nota obtenida en el examen final.

Este examen contiene:

• Prueba objetiva de elección múltiple correspondiente a cada parcial. El alumnado optará a realizar una o las dos pruebas según sea su situación particular. Esta prueba se debe superar con una nota de 5 o superior. Cada prueba corresponderá al 35% de la nota final de la asignatura.

• Prueba objetiva de elección múltiple de preguntas relacionadas con las prácticas de aula. Esta prueba corresponde al 10% de la nota final de la asignatura.

B. Las competencias adquiridas en las prácticas de laboratorio se evaluarán por evaluación continua mediante una prueba escrita al final de cada práctica. La media de las tres pruebas correspondientes a las tres prácticas

de laboratorio se utilizará para la obtención de la calificación final. No es necesario que la media de las tres pruebas iguale o supere el 5 para aprobar la asignatura. No presentarse a la práctica y, por lo tanto, no realizar la correspondiente prueba escrita, representa un 0 en aquella práctica de laboratorio.

Los/as alumnos/as que estén repitiendo la asignatura sólo tendrán que volver a realizar aquellas sesiones de prácticas de laboratorio en las que no hayan alcanzado una nota igual o superior a 6 en la prueba de la práctica correspondiente, siempre que esta nota se haya obtenido en los dos últimos cursos

La obtención de la calificación final se realizará de la siguiente manera:

Pruebas de teoría y seminarios: 70% de la nota final
Pruebas de prácticas de aula: 10% de la nota final
Pruebasde prácticas de laboratorio: 20% de la nota final

* Para aprobarla asignatura será necesario obtener una nota global igual o superior a 5 sobre 10.

** En referencia al examen de recuperación, a partir de una nota de 4,8 inclusive se podrá hacer media entre los dos parciales siempre y cuando dicha media sea igual o superior a 5.

*** El "No evaluable" reflejará la no asistencia al examen final de recuperación para el alumnado que no haya aprobado la asignatura previamente en los exámenes parciales o que tengan que evaluar toda la asignatura mediante el examen final de recuperación.

C. En el caso de que el alumno no supere los requisitos de evaluación de la asignatura y su nota media sea superior a 5, la nota final no podrá ser superior a 4.8.

D. Aquel alumnado con tres convocatorias agotadas (estudiantes en 3a matrícula) podrán solicitar realizar un examen especial de síntesis que comprenderá la totalidad de la asignatura, siempre y cuando hayan sido evaluados en el mismo curso académico.

Revisión de exámenes

Después de cada uno de los exámenes de la asignatura, se convocará la revisión del examen durante la que se podrá consultar su examen y, si es necesario, hacer una reclamación por escrito y razonada.

Evaluación única

El alumnado que cursa esta asignatura podrá acogerse al sistema de evaluación única, según la normativa de la Facultad. La evaluación única se basará en el mismo contenido del programa de la asignatura, la adquisición de las mismas competencias,ytendrá el mismo nivel de exigencia que la evaluación continua.
La prueba de evaluación única se hará coincidiendo con la misma fecha fijada en calendario para la última prueba de evaluación continua y se aplicará el mismo sistema de recuperación que para la evaluación continua. La evaluación única consistirá en las dos pruebas correspondientes a los dos bloques de parciales (incluyendo el examen de prácticas de aula) y las pruebas correspondientes a las tres prácticas de laboratorio. El peso de cada actividad de evaluación será el mismo que en el caso de evaluación continua. Para aprobar la asignatura mediante el sistema de evaluación única, será necesario cumplir todos los requisitos indicados en el sistema de evaluación continua.

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Problemas: evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas: Resolución de problemas	10%	1	0,04	4, 11, 17, 13, 14

Práctica: evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas: Resolución de casos prácticos	20%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 11, 10, 12, 16, 14, 18, 19
Teoría: Evaluaciones escritas mediante pruebas objetivas: ítems de elección múltiple	70%	6	0,24	1, 3, 4, 7, 8, 9, 11, 16, 17, 13, 14, 15, 20

Bibliografía

Bibliografía
Bibliografía específica:

Peter D. Turnpenny, Sian Ellard. Emery's elements of medical genetics, 15th edition, Elsevier 2018, ISBN:9788491132066

Lynn B. Jorde, John C. Medical genetics. 5th ed., Elsevier, 2016, ISBN:9788491130581

Tom Strachan, Judith Goodship and Patrick Chinnery. Genetics and genomics in medicine. London : Garland Science, cop. 2015, ISBN:9780815344803

Tom Strachan and Andrew Read. Human molecular genetics. CRC Press, Taylor & Francis Group, 2019. ISBN:9780815345893

Ricki Lewis. Human genetics : concepts and applications. New York, NY : McGraw-Hill Education, 2018. ISBN:9781259700934

Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. Elsevier 2016. ISBN:9781437706963

Bruce R. Korf, Mira B. Irons. Human genetics and genomics. 4th edition. Wiley-Blackwell, 2013. ISBN:9780470654477

T. A. Brown. Genomes 4. Garland Science, 2017, Fourth edition. ISBN:978081534508

Bibliografía de consulta:

Lewis. Human Genetics. Concepts and applications. 9ª ed. McGraw-Hill International edition, 2010

Read A and Donnai D. New Clinical Genetics. 2nd edition. Scion Publishing Ltd, 2011

Recursos de Internet:

http://www.nature.com/nature/supplements/collections/humangenome/index.html.

http://genome.wellcome.ac.uk/

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/map_search.cgi?chr=hum_chr.inf&query

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim

http://www.geneclinics.org

Software

Para la realización de las clases teóricas se utilizarán programas del paquete Miscrosoft, escencialmente PowerPoint. La visualización de las presentaciones así como de los dossiers de PLAB y PAUL se podrán

realizar con Adobe Reader.

CodonCode Aligner (Demo version): Este software se utilizará en una PAUL.

En la PLAB3 se utilizará software previamente instalado en los ordenadores de la sala de informática de la Facultad de Medicina (Campus Bellaterra).

Si es necesaria la realización de videoconferencias, se utilizará Teams.