

**Genètica**

Codi: 100853  
Crèdits: 6

**2024/2025**

Titulació	Tipus	Curs
2500251 Biologia ambiental	FB	1

**Professor/a de contacte**

Nom: Maria del Pilar Garcia Guerreiro

Correu electrònic: mariapilar.garcia.guerreiro@uab.cat

**Idiomes dels grups**

Podeu consultar aquesta informació al [final](#) del document.

**Prerequisits**

S'assumeix que els alumnes han adquirit els coneixements bàsics de la Biologia durant el batxillerat i es recomana a aquells que no hagin cursat aquesta assignatura, estudiïn el llibre de batxillerat.

Per poder assistir a les sessions de pràctiques l'alumne haurà de justificar la superació de les proves de bioseguretat i de seguretat, que podeu trobar al Campus Virtual, així com conèixer i acceptar les normes de funcionament dels laboratoris de la Facultat de Biociències.

**Objectius**

És una assignatura de primer curs, de formació general, que desenvolupa els principis fonamentals de la Genètica començant per la Genètica Mendeliana i conclouent amb la Genètica de poblacions i Evolució. Aquesta assignatura té la seva continuació amb l'assignatura de Filogenia que serà cursada en el tercer curs del grau.

L'objectiu global d'aquesta assignatura és que els alumnes rebin una introducció general als principis bàsics de la Genètica per a comprendre les lleis de la herència, la seva base citològica i molecular, i la variació a nivell molecular i poblacional.

Els objectius formatius són els següents:

- 1) Comprendre la necessitat de l'estudi de la Genètica en el context de la Biologia ambiental i la relació dels gens amb el medi ambient.
- 2) Conèixer les lleis de la transmissió de la informació genètica, la teoria cromosòmica de la herència i ser capaços de realitzar mapes genètics i interpretar pedigrís
- 3) Conèixer la estructura, organització, funció del material genètic
- 4) Saber utilitzar i interpretar bases de dades dels genomes i comprendre els fonaments de l'anàlisi bioinformàtic
- 5) Conèixer les fonts de la variabilitat genètica i saber medir-la i interpretar-la des d'una perspectiva de millora genètica, de conservació i d'evolució.

## 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.
- Aplicar recursos d'informàtica relatius a l'àmbit d'estudi.
- Descriure, analitzar i interpretar les adaptacions i les estratègies vitals dels principals grups d'éssers vius.
- Identificar i interpretar la diversitat d'espècies en el medi.
- Identificar organismes i reconèixer els diferents nivells d'organització biològica.
- Integrar els coneixements dels diferents nivells organitzatius dels organismes en el seu funcionament.
- 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.
- Resoldre problemes.

## 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. Aplicar recursos d'informàtica relatius a l'àmbit d'estudi.
4. Descriure els principis de la transmissió genètica en els éssers vius a través de les generacions.
5. Identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i els seus nivells d'organització.
6. 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.
7. Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva evolutiva, conservacionista i de millora genètica d'animals i plantes.
8. Reconèixer els nivells d'organització molecular, genètica, cel·lular, tissular i d'organisme.
9. Resoldre problemes.

## Continguts

### 1. Introducció

Per què estudiar Genètica? La Genètica i els problemes humans. Genètica i Biologia. Els gens i el medi ambient: genotip i fenotip. Les tècniques de l'anàlisi genètica.

### 2. Anàlisi mendelià

Els experiments de Mendel. Principis de segregació i transmissió independent. Genètica mendeliana en humans i agricultura.

### 3. Determinació del sexe i la teoria cromosòmica de l'herència

Determinació del sexe. Mitosi i meiosi. Els gens estan en els cromosomes. Cromosomes sexuals i lligament al sexe.

### 4. Extensió de l'anàlisi mendelià

Les relacions de dominància. Al·lells múltiples. Gens letals. Interacció gènica i epistasi. Penetrància i expressivitat.

## 5. Lligament: fonaments de cartografia cromosòmica en eucariotes

El descobriment del lligament: la recombinació. Mapes de lligament: càlcul de la freqüència de recombinació entre dos punts. Mapes de tres punts. Interferència. El entrecruament.

## 6. La mutació

Mutacions gèniques: somàtiques i germinals. Inducció de mutacions. Mutació i càncer. Els mutàgens en l'anàlisi genètica. Mutacions cromosòmiques: estructurals i numèriques.

## 7. Genètica de poblacions.

La revolució de Darwin. La variació genètica i els seus fonts. La selecció. Polimorfismes equilibrats. El paisatge adaptatiu. La selecció artificial. L'atzar en les poblacions: deriva genètica i efecte fundador. Variació i divergència en les poblacions. Genètica de la conservació

## 8. Estructura i replicació del DNA

Replicació semiconservativa. El mecanisme de replicació del DNA: origen de replicació. La replicació en eucariotes.

## 9. Funció del DNA: la transcripció i la traducció

RNA i la RNA polimerasa. Iniciació, elongació i finalització. Introns i exons. RNA missatger i el seu processament. Codi genètic. Concepte de codó. El RNA de transferència. La degeneració del codi. La síntesi de proteïnes: el ribosoma. Iniciació, elongació i terminació.

## 10. Genòmica

Mapes físics de baixa i alta resolució. Estratègies de seqüenciació del genoma. Organització de les seqüències del DNA. La seqüenciació del genoma humà. Genòmica funcional. Bioinformàtica.

## Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de problemes	10	0,4	4, 9
Classes pràctiques de laboratori	6	0,24	3, 4, 7
Classes pràctiques en aula d'informàtica	8	0,32	3, 7, 9
Classes teòriques	30	1,2	4, 5, 8
Tipus: Supervisades			
Tutories	6	0,24	5, 7, 9
Tipus: Autònomes			
Consulta de textos recomanats	8	0,32	3, 9
Estudi	50	2	3, 7

Recerca bibliogràfica	6	0,24	3
Resolució de problemes	19	0,76	9

#### Classes Teòriques:

Es basen en classes magistrals amb suport TIC. En aquestes classes es concedeix un paper rellevant a l'adquisició de coneixements centrant-se en l'adquisició dels conceptes i continguts propis de l'assignatura. També permeten una síntesi de fonts d'informació diverses i faciliten la comprensió de temes complexos.

#### Seminaris:

Són sessions en grups més reduïts que permeten aprofundir sobre la classe magistral i treballar àmbits concrets de l'assignatura. Durant aquestes sessions es promou la destresa dels alumnes en l'aplicació de coneixements teòrics a la resolució de problemes pràctics així com la seva participació en la resolució de problemes a la pissarra i la discussió de casos pràctics.

#### Pràctiques:

Basades en pràctiques de laboratori d'assistència obligatòria per considerar fonamentals per a la Genètica com a disciplina experimental. Les pràctiques consten de 4 sessions realitzades en grups reduïts per afavorir l'aprenentatge cooperatiu. Els estudiants han de treballar, en les dues primeres sessions, amb material viu i a través de diferents encreuaments elaborar un mapa genètic per situar 3 loci en el cromosoma. A la tercera sessió els alumnes treballen amb dades poblacionals sobre un determinat caràcter que ells han recol·lectat prèviament i realitzen estimes de diferents paràmetres poblacionals. En l'última sessió se mostra als alumnes les aplicacions de la bioinformàtica a la investigació genètica. Aquesta sessió permet als alumnes familiaritzar-se amb diferents eines informàtiques destinades a la predicció del futur de les poblacions sota condicions donades.

Tutories: Les tutories es podran realitzar individualment a hores concertades en els despatxos de les professores de l'assignatura

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.

## Avaluació

### Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
2 proves individuals	30% y 40% de la nota global respectivament	5,5	0,22	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9
Avaluació problemes/activitats en aula	10% de la nota global	1	0,04	1, 2, 3, 7, 9
Questionari i examen de practiques de	20%	0,5	0,02	1, 3, 6, 7, 9

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació contínua que inclourà 2 proves escrites corresponents a la teoria-seminaris, un qüestionari de cada pràctica de laboratori i la participació en treballs proposats a classe, resolució de problemes i participació a classe.

El sistema d'avaluació en el qual es considera el pes específic de cada part serà el següent:

- Proves escrites corresponents a les classes de teoria i seminaris: aquesta part tindrà un pes específic global aproximat del 70%. Es realitzaran 2 proves escrites eliminatòries i els pesos específics seran 30% i 40% respectivament.
- Pràctiques de laboratori: tindran un pes específic global aproximat del 20%
- Participació en treballs, resolució de problemes i participació a classe: aquesta part tindrà un pes específic global del 10%

L'alumne haurà superat l'assignatura si obté una nota global superior o igual a 5 establint-se els següents mínims de compliment requerits:

- Haver assistit a totes les pràctiques i haver obtingut en cada sessió una nota igual o superior a 5. La nota global de pràctiques és la mitjana aritmètica de la nota obtinguda en cadascuna de les sessions individuals i haurà de ser sempre major o igual a 5.
- Haver obtingut en cadascuna de les proves parcials una qualificació superior o igual a 5.

L'alumne que no hagi superat la part corresponent a continguts de teoria i pràctiques, tindrà l'opció de presentar-se a una prova final de recuperació amb las parts suspeses o per pujar nota. En aquest últim cas la qualificació que s'utilitzarà per ponderar la nota serà la de l'últim examen realitzat. Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estar 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 o mòdul. 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

#### Avaluació única

L'avaluació única consisteix en una única prova de síntesi en la que s'avaluaran els continguts de tot el programa de teoria i problemes de l'assignatura. La prova constarà de preguntes del mateix tipus que l'examen de l'avaluació continuada. La nota obtinguda en aquesta prova de síntesi suposarà el 70% de la nota final de l'assignatura.

L'alumnat ha de fer les pràctiques de laboratori en sessions presencials d'assistència obligatòria.

L'avaluació de les entregues de problemes i pràctiques de laboratori seguirà el mateix procés de l'avaluació continuada. La nota obtinguda suposarà el 10% i 20 % de la nota final de l'assignatura respectivament. Per aprovar l'assignatura cal obtenir una nota final mínima de 5 punts sobre 10 en la prova de síntesis i en cadascuna de les pràctiques de laboratori.

La prova d'avaluació única es farà coincidint amb la mateixa data fixada en calendari per a la darrera prova d'avaluació continuada i s'aplicarà el mateix sistema de recuperació que per l'avaluació continuada.

## Bibliografia

- 1) Benito, C., F.J. Espino. Genética. (2013). Conceptos esenciales. Ed. Médica Panamericana. Accés en línia biblioteques UAB ([https://bibcercador.uab.cat/permalink/34CSUC\\_UAB/1eqfv2p/alma991007006939706709](https://bibcercador.uab.cat/permalink/34CSUC_UAB/1eqfv2p/alma991007006939706709))
- 2) Griffiths, A.J.F., S.R. Wessler, R.C. Lewontin, S.B. Carroll. (2008). Genética. 9ª edició. McGraw-Hill/Interamericana, Madrid.
- 3) Pierce, B.A. 2016. Genética un enfoque conceptual (5ª edició). Ed. Médica Panamericana. Accés en línia biblioteques UAB ([https://bibcercador.uab.cat/permalink/34CSUC\\_UAB/avjcb/alma99100700729706709](https://bibcercador.uab.cat/permalink/34CSUC_UAB/avjcb/alma99100700729706709))
- 4) Pierce, B.A. 2011. Fundamentos de Genética. Conceptos y relaciones (1ª edición). Ed. Médica Panamericana.
- 5) Pierce, B.A. 2020. Genetics: A conceptual approach (7th edition). Ed. W.H. Freeman & Company. Accés en línia biblioteques UAB([https://bibcercador.uab.cat/permalink/34CSUC\\_UAB/avjcb/alma991010703420506709](https://bibcercador.uab.cat/permalink/34CSUC_UAB/avjcb/alma991010703420506709))
- 6) Frankham R., J.D. Ballou, D.A. Briscoe. 2010. Introduction to conservation genetics. Cambridge University press

### Problemes:

- 1) Benito, C. 1997. 360 problemas de Genética. Resueltos paso a paso. Editorial Síntesis, Madrid.
- 2) Elrod, S. & Stansfield, W.D. 2002. Schaum's Outline of Genetics. Fourth edition. Mc Graw-Hill, USA.
- 3) Jiménez, A. Problemas de Genética para un curso general. Colección manuales uex. Universidad de Extremadura, 2008.
- 4) Ménsua, J.L. 2003. Genetica. Problemas y ejercicios resueltos. Pearson Prentice Hall, Madrid.

### Enllaços web:

Campus virtual interactiu: <https://cv.uab.cat/>

## Programari

Populus (<https://cbs.umn.edu/populus/download-populus>)

## Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(PAUL) Pràctiques d'aula	211	Català/Espanyol	segon quadrimestre	matí-mixt
(PAUL) Pràctiques d'aula	212	Català/Espanyol	segon quadrimestre	matí-mixt
(PLAB) Pràctiques de laboratori	211	Català	segon quadrimestre	matí-mixt
(PLAB) Pràctiques de laboratori	212	Català	segon quadrimestre	matí-mixt
(PLAB) Pràctiques de laboratori	213	Català	segon quadrimestre	matí-mixt
(TE) Teoria	21	Espanyol	segon quadrimestre	tarda