

Titulació	Tipus	Curs
2500890 Genètica	OT	4

Professor/a de contacte

Nom: Inmaculada Ponte Marull

Correu electrònic: inma.ponte@uab.cat

Equip docent

Alicia Roque Cordova

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

No hi ha prerequisits oficials. Tot i això, se suposa que l'estudiant ha adquirit els coneixements impartits a les assignatures prèvies del grau, a nivell de primer, segon i de tercer curs, de contingut relacionat amb les àrees de la Bioquímica i Biologia Molecular, Genètica, Biologia Cel·lular, Fisiologia Animal i Patologia.

Objectius

Els objectius formatius són que l'alumnat, en finalitzar l'assignatura, sigui capaç de:

- Descriure els aspectes estructurals de la cromatina, els factors que la regulen i el seu paper en la regulació de l'expressió gènica.
- Conèixer les estratègies utilitzades en la identificació dels mecanismes de control de l'expressió gènica en eucariotes.
- Descriure els tipus de factors de transcripció més significatius en el control de la expressió gènica i els mecanismes que els regulen en resposta a factors intracel·lulars i senyals extracel·lulars.
- Conèixer els mecanismes de control de la traducció i de la estabilitat i activació dels mRNA en resposta a les demandes cel·lulars, en el desenvolupament embrionari i les seves alteracions en diverses patologies.
- Explicar les interrelacions funcionals en els diversos mecanismes de control de l'expressió gènica a la proliferació, la diferenciació cel·lular i el desenvolupament embrionari així com per satisfer les demandes energètiques en diverses situacions fisiopatològiques.

- Saber com aplicar els coneixements estudiats i la informació de les bases de dades per a resoldre problemes qualitatius i quantitatius relacionats amb les seves alteracions en situacions patològiques, en especial a les malalties genètiques de major prevalença a la nostra població.

- Saber dissenyar experiments, comprenent les limitacions de l'aproximació experimental, interpretar els resultats experimentals, aplicar els recursos informàtics per a la recerca d'informació especialitzada, el tractament de les dades i la comunicació dels resultats a la comunitat científica.

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.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic durant el cicle cel·lular i la meiosi.
- Descriure els mecanismes epigenètics.
- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- Descriure les bases genètiques del desenvolupament i del control de l'expressió gènica.
- 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.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

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. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
5. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
6. Descriure els mecanismes de regulació de l'expressió gènica en virus, bacteris i eucariotes.
7. Descriure els mecanismes i les conseqüències genètiques de les modificacions epigenètiques.
8. Descriure els processos de replicació, transcripció, traducció i regulació dels gens en procariotes i eucariotes.
9. Descriure l'organització del material genètic al llarg del cicle cel·lular.
10. Enumerar i descriure els mecanismes bàsics de formació de patrons en animals.
11. Explicar el paper dels gens en el desenvolupament.
12. 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.
13. Relacionar l'estructura dels àcids nucleics amb la seva funció biològica.
14. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
15. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
16. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

Tema 1: Nivells de control de l'expressió gènica als eucariotes.

Introducció. Descripció dels diferents nivells de controls de l'expressió gènica. Mètodes pel seu estudi.

Tema 2: Estructura de la cromatina

El nucleosoma. Variants d'histones. Modificacions post-traduccionals de les histones. Fibra de 30 nm. Dominis estructurals i funcionals de la cromatina. Metilació del DNA.

Tema 3: Paper de l'estructura de la cromatina en el control de l'expressió gènica eucariota.

Alteracions en la metilació del DNA en gens actius o potencialment actius. Modificacions d'histones en cromatina de gens actius o potencialment actius (Codi de les histones). Canvis en l'estructura de la cromatina en els gens actius i potencialment actius. Complexos de remodelatge.

Tema 4: Control de la transcripció.

Transcripció: mecanismes controlen la formació del complex d'iniciació i l'elongació Factors de transcripció i mecanismes de control en resposta a senyals biològics. Finalització de la transcripció.

Tema 5: Factors de transcripció.

Característiques estructurals. Mecanismes generals d'actuació sobre la transcripció. Activació dels factors de transcripció. Models de resposta dels factors de transcripció a senyals intracel·lulars i extracel·lulars.

Tema 6: Processament post-transcripcional. Transport i estabilitat dels mRNA.

Maduració del mRNA (capping/poliadenilació/splicing). Exportació nucli-citosol dels mRNAs i mecanismes que la controlen. Distribució citoplasmàtica dels mRNA: localització de la traducció. Emmagatzemant al citosol i activació dels mRNA. Control de l'estabilitat i degradació dels mRNA: importància dels siRNA i miRNA.

Tema 7: Traducció i mecanismes que la controlen.

Etaques i nivells de control de la traducció. Control de la traducció en resposta a senyals intracel·lulars i extracel·lulars: Importància dels elements estructurals presents als mRNA. Mecanismes alternatius d'iniciació de la traducció en eucariotes y factors que els controlen.

Tema 8: Control post-traduccional.

Control de l'estabilitat i degradació proteica. Factors que influencien el proteoma: modificacions post-traduccionals i el seu control.

Tema 9: Control de l'expressió gènica en el desenvolupament i la diferenciació cel·lular.

Control de l'expressió gènica en el desenvolupament embrionari. Especificació cel·lular i control de l'expressió gènica específica de tipus cel·lular.

Tema 10: Regulació gènica en càncer i altres malalties humanes.

Oncògens i gens supressors de tumors: Mecanismes cel·lulars que afecten la seva expressió. Transcripció, processament post-transcripcional i malalties humanes. Estructura de la cromatina malalties humanes. Malalties infeccioses i expressió gènica.

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
-------	-------	------	--------------------------

Tipus: Dirigides

Classes de Teoria	30	1,2	5, 4, 15, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 13
Seminaris	15	0,6	5, 4, 15, 14, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 13, 16
Tipus: Supervisades			
Preparació d'un seminari	15	0,6	5, 4, 15, 14, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 13, 16
Tutories	5	0,2	5, 4, 15, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 13, 16
Tipus: Autònomes			
Utilització de fons bibliogràfiques i estudi.	74	2,96	5, 4, 15, 14, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 13, 16

L'assignatura consta de classes de teoria, seminaris i tutories. A continuació es descriu l'organització i la metodologia docent que se seguirà en cadascun d'aquests tipus d'activitats formatives.

Classes de teoria:

El contingut del programa de teoria serà impartit principalment pel professor/a en forma de classes magistrals amb suport audiovisual. Les presentacions utilitzades a classe pel professor/a estaran a disposició de l'alumnat al Campus Virtual de l'assignatura amb antelació a l'inici de cadascun dels temes del curs. Aquestes sessions expositives constituïran la part més important de l'apartat de teoria. S'aconsella que l'alumnat consultin de forma regular el material bibliogràfic recomanat en aquesta guia docent, així com els articles de revisió referenciats en el material gràfic de les classes, que són accessibles per xarxa des de la UAB, per tal de consolidar i clarificar, si és necessari, els continguts explicats a classe.

Seminaris:

Aquesta activitat formativa es treballarà íntegrament en anglès

Els seminaris programats estan dissenyats per a consolidar els continguts treballats a les classes de teoria i que l'alumnat adquireixin habilitats de raonament crític, de comunicació i discussió de temes científics en anglès. Segons el nombre de persones matriculades, aquesta activitat serà individual o en grups de 2 persones. En aquestes sessions es treballarà un tema concret relacionat amb el programa de l'assignatura per la posterior presentació oral i discussió col·lectiva amb els mitjans disponibles a l'aula.

A l'inici del curs, el professor/a proposarà un llistat de temes que es publicarà a Campus Virtual. L'organització dels grups, el repartiment de temes a tractar i la programació de les dates de presentació es realitzarà durant la primera setmana de classes de l'assignatura.

Cada grup redactarà un breu resum (1 pàgina) del contingut de la seva presentació i l'enviaran per correu electrònic, en format pdf, al professor/a responsable dels seminaris amb una antelació mínima d'una setmana abans de la presentació del seminari. El professor/a farà públic aquest material al Campus Virtual de l'assignatura abans de la presentació del seminari. 48 h abans del dia del seminari l'alumnat lliuraran al professor, per correu electrònic i en format pdf, la presentació que utilitzaran per a l'exposició oral el seminari. El professor/a també farà públic aquest material al Campus Virtual de l'assignatura per al coneixement de tots els alumnes matriculats.

És necessària l'assistència als seminaris per part de tot l'alumnat. En cas que no es pugui assistir a un seminari per una causa és justificada (com ara per malaltia, defunció d'un familiar de primer grau o accident), s'hauran d'aportar la documentació oficial que ho acrediti.

Tutories

Es duran a terme tutories individuals o en grup reduït, a petició de l'alumnat. L'objectiu d'aquestes tutories serà el de resoldre dubtes, orientar sobre les fonts d'informació consultades i la preparació dels seminaris. En el

cas que el nombre de sol·licituds fos extremadament elevada, sobretot de cara a exàmens parcials, es podria fer una tutoria d'aula abans de cada parcial, per resoldre dubtes o repassar conceptes bàsics, que s'anunciarien oportunament a través del Campus Virtual. Aquestes sessions no seran expositives ni en elles s'avançarà matèria del temari oficial, sinó que seran sessions de debat i discussió.

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
Avaluació entre iguals (cada estudiant avalua els seminaris dels altres estudiants)	10%	2	0,08	5, 15, 14, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 13, 16
Presentació d'un seminari, redacció resum i material gràfic.	10%	3	0,12	5, 4, 15, 14, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 13, 16
Proves parcials de teoria (3)	25% cadascuna (Total 75%)	6	0,24	1, 5, 4, 15, 14, 7, 6, 9, 8, 10, 11, 12, 13, 3, 2, 16

En l'avaluació d'aquesta assignatura es preveu:

Avaluació Continuada

Teoria (75% de la nota global)

Tres proves parcials amb preguntes corresponents al contingut de cada una de les parts de l'assignatura, formulades com:

- (a) sobre aspectes individuals específics,
- (b) de relació entre diversos apartats del programa
- (c) utilització dels coneixements per interpretar resultats experimentals o la resolució de problemes relacionats amb el control de l'expressió gènica en situacions fisiopatològiques.

El pes de cada prova parcial serà del 25% de la nota global de l'assignatura, així que el pes total de l'avaluació de teoria serà del 75% de la nota global.

Perquè la qualificació de cada parcial de teoria pugui compensar amb la de l'altre caldrà que la nota obtinguda a cada parcial de teoria sigui igual o superior a 3,5 (sobre 10). En el cas de no assolir aquesta qualificació en cadascun dels parcials, l'alumnat s'haurà de presentar a una prova de recuperació de teoria, que serà també per parcials. Per participar en aquesta recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de les dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura.

En ocasió de la prova de recuperació dels parcials de teoria serà possible tornar-se a examinar per millorar la nota dels parcials anteriors. En aquest cas, s'entén que es renuncia a la nota obtinguda anteriorment i es considerarà com a qualificació l'obtinguda en el segon examen.

Seminaris (25% de la nota global)

En aquest apartat s'avalua la capacitat d'anàlisi i de síntesi dels alumnes de cada grup, així com les habilitats del treball en grup i de presentació oral. L'avaluació constarà de dues parts:

(a) El professorat avaluarà el contingut (grau d'aprofundiment i coneixement del tema) del seminari, el resum inicial, la presentació oral i la resposta a les preguntes. Aquesta avaluació correspondrà a un 15% de la nota global de l'assignatura i no requereix una qualificació mínima per a poder compensar amb les altres proves.

(b) Avaluació entre iguals, al final de cada una de les sessions de seminari els alumnes assistents faran una avaluació sobre el contingut, la presentació oral i la resposta a les preguntes de cada un dels treballs presentats en aquella sessió. Per cada treball es calcularà la nota mitjana de l'avaluació que li han atorgat els altres estudiants, i aquesta nota mitjana correspondrà a un 10% de la nota global de l'estudiant que hagi realitzat el treball.

Els estudiants han de participar en l'avaluació entre iguals (apartat b) en almenys el 80% dels seminaris presentats pels seus companys per poder ser avaluats d'aquesta part de l'assignatura (suma dels apartats (a) i (b)).

El pes total de l'avaluació dels seminaris serà del 25% de la nota global.

Avaluació Única.

Teoria (75% de la nota global)

El dia marcat pel tercer parcial en el calendari de l'assignatura l'alumnat que s'hagi acollit al sistema d'avaluació única realitzarà una única prova escrita amb preguntes del conjunt de tot el temari de l'assignatura, formulades com:

(a) sobre aspectes individuals específics,

(b) de relació entre diversos apartats del programa

(c) utilització dels coneixements per interpretar resultats experimentals o la resolució de problemes relacionats amb el control de l'expressió gènica en situacions fisiopatològiques.

El pes d'aquesta prova d'avaluació única de teoria serà del 75% de l'assignatura

La prova d'avaluació única de teoria és recuperable i es realitzarà el mateix dia que la recuperació de les proves d'avaluació continuada, en aquest cas la recuperació serà també una única prova escrita amb preguntes del conjunt de tot el temari de l'assignatura, amb el mateix format descrit per la prova anterior.

Per participar en aquesta recuperació, l'alumnat ha d'haver-hi estat 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.

En ocasió de la prova de recuperació de la prova d'avaluació única de teoria serà possible tornar-se a examinar per millorar la nota obtinguda. En aquest cas, s'entén que es renuncia a la nota obtinguda anteriorment i es considerarà com a qualificació l'obtinguda en el segon examen.

Seminaris (25% de la nota global)

Per a l'avaluació de l'activitat dels seminaris s'aplicarà el mateix sistema descrit a l'avaluació contínua, ja que, tal com s'ha descrit a l'apartat de metodologia, l'assistència als seminaris és necessària per part de tot l'alumnat. En cas que no es pugui assistir a un seminari per causa és justificada (com per malaltia, defunció d'un familiar de primer grau o accident), cal aportar la documentació oficial que ho acrediti.

El pes total de l'avaluació dels seminaris serà del 25% de la nota global.

Consideracions generals pels dos sistemes d'avaluació

En tots els components d'avaluació es tindrà en compte a més dels coneixements l'adquisició de competències de comunicació escrita i oral.

Els apartats de Teoria i Seminaris són indestruïbles, de manera que l'alumne ha de participar, i ser avaluat, en tots dos per tal de superar la matèria.

Perquè la qualificació de teoria pugui compensar amb la del seminari caldrà que la nota obtinguda en la prova o proves escrites de teoria sigui igual o superior a 3,5 (sobre 10).

Per superar l'assignatura és necessari assolir una qualificació global final igual o superior a 5,0 (sobre 10).

L'alumnat aconseguirà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Els estudiants que no puguin assistir a una prova d'avaluació individual per causa justificada (com ara per malaltia, defunció d'un familiar de primer grau o accident) i aportin la documentació oficial corresponent al Coordinador de Grau, tindran dret a dur a terme la prova en qüestió en un altre dia. El Coordinador de Grau vetllarà per la concreció d'aquesta amb el professor de l'assignatura afectada.

Qualsevol aspecte que no estigui contemplat en aquesta guia seguirà la normativa d'avaluació de la Facultat de Biociències.

Bibliografia

a) Llibres.

Carey, M., Smale, S.T. "Transcriptional Regulation in Eukaryotes: Concepts, Strategies, and Techniques (2000). eBook | 2000

Michael F. Carey, Craig L. Peterson, and Stephen T. Smale "Transcriptional Regulation in Eukaryotes: Concepts, Strategies, and Techniques (2009)

Latchaman, D.S. "Gene Control" second edition (2015) Garland Sciences. eBook | 2015

Latchaman, D.S. "Eukaryotic transcription factors" (2008) Academic press.  Llibre en línia

Lewin B, Krebs J.K., Kilpatrick S.T., Goldstein E.S. "Genes X" (2011) Ed. Jones and Bartlett, Sudbury, Mass USA.

Mathews M.B. (Editor) "Translational Control in Biology and Medicine" (Cold Spring Harbor Monograph Series 48) (2007) Cold Spring Harbor.

Allis CD, Jenuwein T, Reinberg D, "Epigenetics" (2015) Cold Spring Harbor Laboratory Press

b) Articles de revisió publicats en revistes científiques.

Les referències bibliogràfiques dels diversos articles de revisió recomanats seran indicades en el material gràfic de les classes. Aquests articles de revisió correspondran a revistes que són accessibles per xarxa des de la UAB.

Programari

Microsoft Word, PowerPoint, Excel,

Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(SEM) Seminaris	641	Anglès	primer quadrimestre	matí-mixt
(TE) Teoria	64	Català/Espanyol	primer quadrimestre	matí-mixt